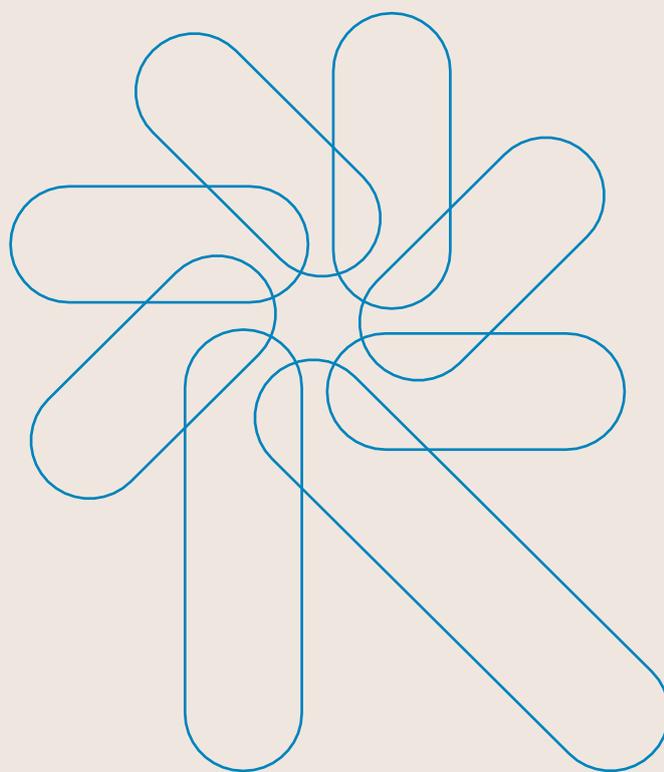




ESTRATEGIA
GALLEGA EN
**ENFERMEDADES
RARAS**
2021/2024



**Estrategia Gallega
en Enfermedades
Raras 2021/2024**

Edita: Xunta de Galicia
Consellería de Sanidad
Servicio Gallego de Salud
Dirección General de Asistencia Sanitaria

Lugar: Santiago de Compostela
Cordero: 2021
Depósito legal: C 1019-2021
Edición de contenidos, diseño y maquetación:
Growcom Impresión: Agencia Gráfica



ESTRATEGIA
GALLEGA EN
**ENFERMEDADES
RARAS**
2021/2024

XUNTA DE GALICIA.

Consellería de Sanidad

Servicio Gallego de Salud

Dirección General de Asistencia Sanitaria

Santiago de Compostela

2021

ÍNDICE

01

- 6/ **Autoría**
- 9/ **Prólogo**
- 12/ **Abreviaturas,
siglas y
acrónimos**

15/ **Introducción**

- 16/ Contexto
- 17/ Justificación
- 19/ Metodología

02

25/ **Objetivos y dimensión**

- 26/ Objetivos
- 27/ Dimensión

03

31/ **Situación actual**

- 32/ Centros, servicios y unidades de referencia.
- 35/ Redes Europeas de Referencia (ERN)
- 38/ Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica

04

41/ Modelo estratégico

- 42/ Fuentes y estructura
- 44/ Ejes estratégicos
 - 44/ Eje 1. Desarrollo del Registro Gallego de Enfermedades Raras
 - 49/ Eje 2. Refuerzo de la prevención primaria y secundaria de ER
 - 56/ Eje 3. Normalización de la asistencia sanitaria
 - 100/ Eje 4. Mejora del acceso a las terapias farmacológicas y no farmacológicas
 - 106/ Eje 5. Impulso de la coordinación sociosanitaria y la participación ciudadana
 - 113/ Eje 6. Fomento de la formación y divulgación entre profesionales, pacientes, familiares y ciudadanía.
 - 118/ Eje 7. Promoción de la investigación y de la obtención de resultados en salud
- 126/ Plan de comunicación.
- 129/ Seguimiento y evaluación.

131/ Bibliografía

137/ Anexo

- 137/ Listado de participantes en análisis *Lean*

AUTORÍA

Coordinadoras

Vázquez Mourelle, Raquel

Subdirectora General de Atención Hospitalaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Gallego de Salud.

Durán Parrondo, Carmen

Directora General de Salud Pública. Subdirectora General de Atención Hospitalaria (2017-2020). Servicio Gallego de Salud.

Benito Torres, Consuelo

Facultativa especialista del Área de Geriatría. Técnica del Servicio de Atención Hospitalaria. Subdirección General de Atención Hospitalaria. Servicio Gallego de Salud.

Grupo de trabajo.

Couce Pico, M.^a Luz

Jefa del Servicio de Neonatología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza.

De Pazos Liaño, M.^a del Carmen

Trabajadora social del Centro de Salud Fontenla Maristany. Área Sanitario de Ferrol.

Fernández Silva, M.^a Jesús

Médica de familia. Centro de Salud Quiroga. Área Sanitaria de Ourense, Verín y O Barco de Valdeorras.

Galdo Sierra, Margarita

Enfermera del Hospital de Día de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña. Área Sanitaria de A Coruña y Cee.

García Sixto, Montserrat

Médica. Jefa del Servicio de Atención Hospitalaria. Subdirección General de Atención Hospitalaria. Servicio Gallego de Salud.

Gómez Ruíz, Rodrigo

Subdirección General de Atención Hospitalaria. Servicio Gallego de Salud.

Lema Oreiro, Martina

Farmacéutica especialista en farmacia hospitalaria. Técnica del Servicio de Gestión de Prestación Farmacéutica. Subdirección General de Farmacia. Servicio Gallego de Salud.

Loidi Fernández, Lourdes

Jefa de laboratorio. Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica.



Núñez Fernández, Marta

Facultativa especialista del área de Neumología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo. Área Sanitaria de Vigo.

Rivera Gallego, Alberto José

Facultativo especialista del Área de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo. Área Sanitaria de Vigo.

Rivera García, Susana

Facultativa especialista del Área de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña. Área Sanitaria de A Coruña y Cee.

Rueda Núñez, Fernando

Facultativo especialista del Área de Pediatría. Coordinador funcional de la Unidad de Cardiología Infantil. Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña. Área Sanitaria de A Coruña y Cee.

San José González, Miguel Ángel

Facultativo especialista en el Área de Pediatría. Centro de Salud Fingoi. Área Sanitaria de Lugo, Cervo y Monforte de Lemos.

Sopeña Pérez-Argüelles, Bernardo

Facultativo especialista en el Área de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza.

Touceda Martínez, Mar

Enfermera. Centro de Salud de la Parda. Área Sanitaria de Pontevedra y O Salnés.

Con el aval científico de:

- / Asociación Gallega de Enfermería Familiar y Comunitaria (AGEFEC).
- / Sociedad Gallega de Cardiología (SOGACAR).
- / Sociedad Gallega de Endocrinología, Metabolismo y Nutrición (SGENM).
- / Sociedad Gallega de Medicina Física y Rehabilitación (SOGARMEF).
- / Sociedad Gallega de Medicina Interna (SOGAMI).
- / Sociedad Gallega de Neurología (SGN).
- / Sociedad de Pediatría de Galicia (SOPEGA).

Con la colaboración de:

- / Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas (FEGEREC).
- / Asociación de Enfermos Musculares (ASEM).
- / Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis (AEEG).
- / Asociación Gallega de Hemofilia (AGADHEMO).



PRÓLOGO

Los años 2020 y 2021 estarán marcados siempre por la pandemia de la covid-19, una situación excepcional que puso los sistemas sanitarios en el foco de la atención y en el centro de todas las actuaciones, y que mudó, como no podía ser de otro modo, la hoja de prioridades de los servicios de salud, también del gallego.

Pero sería injusto decir que en todo este tiempo nuestros profesionales solo se ocuparon de la pandemia, pues hicieron del lema “la sanidad es mucho más que covid” su máxima y su compromiso, garantizando los más altos niveles de calidad asistencial, investigación e innovación de las demás patologías.

Es gracias a esto por lo que hoy estamos en disposición de presentar la Estrategia Gallega en Enfermedades Raras. Tras ella hay un trabajo en equipo, intenso y enriquecedor, entre pacientes, familiares, profesionales y la Administración.

Un plan que forma parte de un todo, que es lo que da sentido a cada una de las decisiones que tomamos y a cada una de las acciones que desarrollamos desde la Consellería de Sanidad: la estrategia global de salud. En ella la asistencia integral es multidisciplinaria; una organización centrada en el paciente y un enfermo implicado en todo el proceso son sus ejes principales. Se pretende ofrecer una atención eficiente, de máxima calidad y ajustada a cada caso.

Y, así, con esta misma filosofía surgió este plan de atención de las enfermedades raras. Quiero agradecer el esfuerzo y generosidad de todos los que contribuyeron a conseguirlo, porque no solo trabajaron mucho y bien, sino que lo hicieron buscando siempre puntos de mejora, rompiendo inercias y con un objetivo muy claro: atender tanto a los enfermos como a sus familias, su principal sostén.

Hablar de enfermedades raras es hablar de dolencias crónicas, degenerativas, la mayoría genéticas, y que, con frecuencia, afectan a más de un órgano o sistema; esto hace indispensable un abordaje integral del paciente por diferentes profesionales, y huir, por lo tanto, de la fragmentación en la asistencia.



En este sentido, en 2018, se constituyó un grupo de trabajo conformado por profesionales relacionados con la gestión de estas patologías. Uno de los primeros pasos fue a abordar la situación de la que se partía y, para eso, se empleó la metodología *Lean*, con la que se ahondó en el conocimiento de las necesidades de los pacientes, familiares y profesionales; es este uno de los puntos fundamentales de este plan.

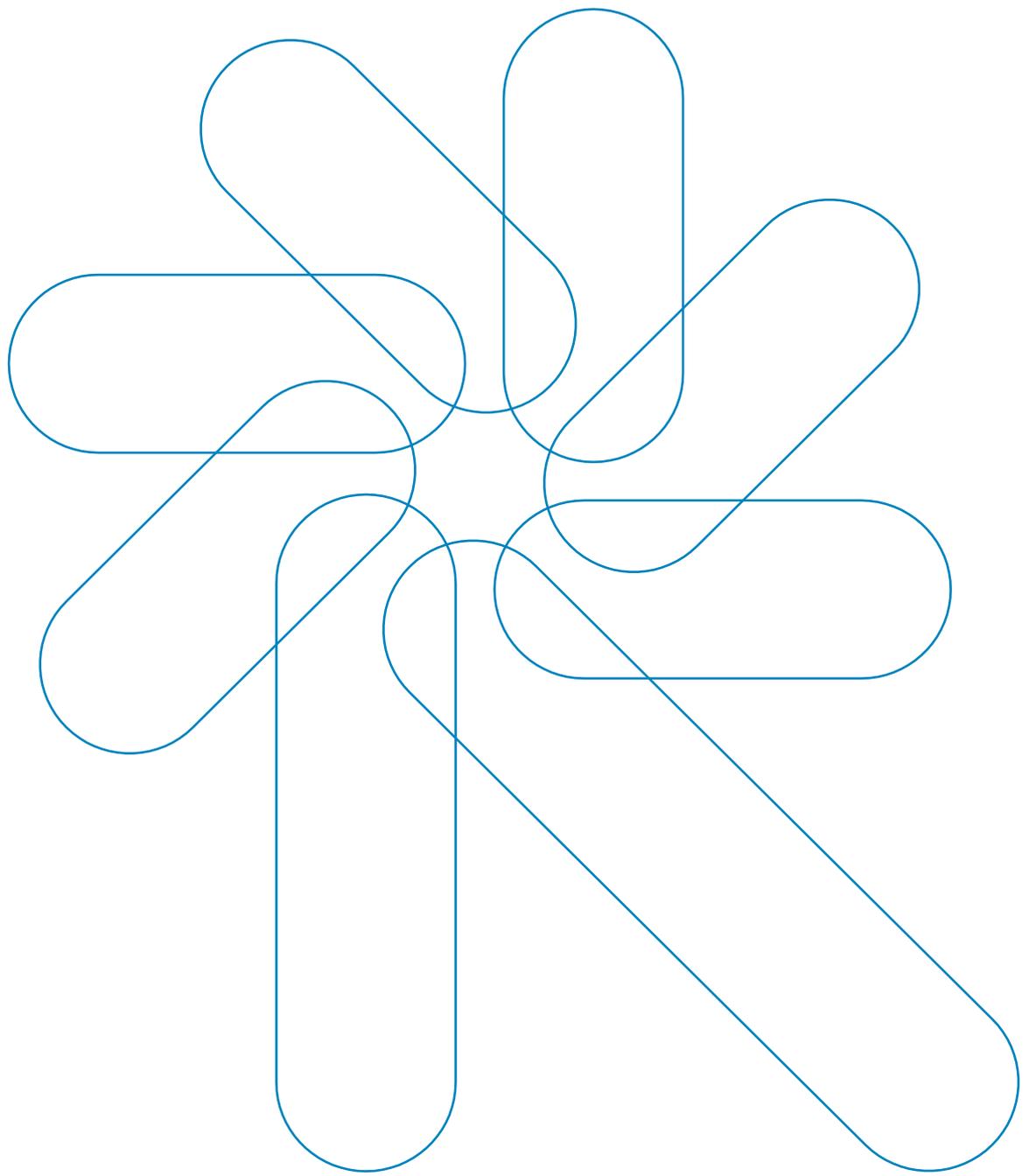
Así, tras este análisis, se puso de manifiesto la necesidad de mejorar los tiempos de diagnóstico, de tener un camino definido en la atención, de contar con un profesional de referencia que aglutine la información y que sea el principal interlocutor con el paciente y con su familia. En este contexto, una palabra destacó por encima de todas: la empatía. Porque, en el tratamiento de las enfermedades raras, la calidad humana de los profesionales se hace imprescindible en la labor asistencial a los pacientes y a sus familias. El reto de este tipo de dolencias no es fácil, lo que nos obliga a desarrollar un trabajo en equipo y en red, a hacer uso de las noticias y más avanzadas tecnologías, a progresar en el campo de la genética, a impulsar la investigación y la formación; y a apostar por la coordinación sociosanitaria y la participación de la ciudadanía.

Este complejo mundo de las enfermedades raras nos abre la posibilidad de trabajar juntos y coordinados, centrando toda la atención en las necesidades de los pacientes. Para nosotros, para toda la Consellería de Sanidad y para todo el Servicio Gallego de Salud, las enfermedades raras son un problema de salud prioritario y así lo vamos a atender.

Julio García Comesaña

Conselleiro de Sanidad





ABREVIATURAS, SIGLAS Y ACRÓNIMOS.

ACIS	Agencia de Conocimiento en Salud
AH	Atención hospitalaria
AP	Atención primaria
CIBER	Centro/s de investigación biomédica en red
CISNS	Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.
CNRHA	Comisión Nacional de Reproducción Humana
CSUR	Centros, servicios y unidades de referencia.
DXP	Diagnóstico genético preimplantacional
ECG	Electrocardiograma
EMC	Enfermedad/s metabólica/s congénita/s
EPF	Enfermedad/s poco frecuente/s
ER	Enfermedad/es rara/s
ERN	European Reference Network/s (Red/s europeas de referencia).
FIV	Fecundación <i>in vitro</i> .
FPGMX	Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica
GMX	Grupo de Medicina Genómica
HCE	Historia clínica electrónica
HEXIN	Plataforma de Explotación de Información y Gestión de Datos Clínicos y Epidemiológicos.



IIER	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
IRDIRC	International Rare Diseases Research Consortium (Consortio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras)
ISCIII	Instituto de Salud Carlos III
PCN	Programa de Cribado Neonatal
ReeR	Registro Estatal de Enfermedades Raras
REpIER	Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras
REGA	Registro Gallego de Enfermedades Raras
RETIC	Redes temáticas de investigación cooperativa en salud
RM	Resonancia magnética
RX	Radiografía
Sergas	Servicio Gallego de Salud
SIO	Servicios de información y orientación
SNS	Sistema Nacional de Salud
TA	Tensión arterial
UDeTEMC	Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas
UFM	Unidad funcional multidisciplinaria





01

15/ Introducción

- 16/ Contexto
- 17/ Justificación
- 19/ Metodología

01. INTRODUCCIÓN

Contexto

La Unión Europea define como enfermedad rara (ER), minoritaria o poco frecuente aquella que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tiene una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes.

Se estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes. Aunque de forma aislada son poco frecuentes, en conjunto adquieren una grande importancia, ya que afectan entre un 5 % y un 7 % de la población. En Galicia, esto se traduce en unos 200.000 afectados y afectadas.

Desde la perspectiva médica, las ER se caracterizan por el gran número y la amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no solo de unas enfermedades a otras, sino también dentro de la misma patología.

A pesar de este contexto de altísima complejidad, el modelo actual de atención y aproximación a las ER en el Sistema Nacional de Salud se basa en estructuras rígidas y ordenadas alrededor de una patología o problemática concreta y con una gestión muy centrada en especialidades médicas.

Por el contrario, las dificultades en la detección temprana y en la gestión integral de las ER requieren agrupar el conocimiento para hacer posible el abordaje de las patologías bajo una nueva dimensión integral, concentrando los casos para una idónea atención.



Justificación

Una de las características comunes a muchas ER es la gran morbimortalidad que llevan asociada. Esto evidencia que, si cuantitativamente las ER son muy importantes, cualitativamente no lo son menos, lo que debería ayudar a situarlas en el lugar que les corresponde en el marco de la salud pública, tanto en Galicia como a nivel global.

Con frecuencia, estas patologías ponen en riesgo la vida del paciente y requieren una prolongada asistencia sanitaria. La dificultad del diagnóstico y la falta de tratamientos efectivos en muchos casos se añaden a los factores que empeoran la esperanza y calidad de vida de estas personas.

Algunas de las características que ponen de manifiesto el impacto sanitario de las ER en su conjunto son:

- / Alta complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva.
- / Limitaciones para disponer de tratamientos curativos o baja accesibilidad a estos.
- / Necesidad de contar con un abordaje específico, ya que, al contrario que las enfermedades crónicas prevalentes, las ER no son motivo de actuaciones de salud programadas a los efectos de gestión, provisión y coordinación de servicios.
- / Tendencia a la cronicidad y a la discapacidad, la mayoría de las veces con un alto coste familiar, social y sanitario.
- / Importante carga de enfermedad y/o limitación de la calidad de vida en las personas afectadas y en las de su entorno.
- / Escasez de información de utilidad para las personas afectadas y para los profesionales responsables de su atención.
- / Falta de desarrollo acomodado de competencias específicas entre el personal sanitario.
- / Inequidad en el acceso a una completa atención sanitaria, al requerir medios de prevención, diagnóstico y tratamiento especialmente costosos o complejos (análisis genéticos, medicamentos huérfanos).



En el año 2009, el entonces Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (actual Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social) puso en marcha la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, cuya primera versión fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio. Este documento representa el consenso entre este ministerio, el de Economía y Competitividad (actual Ministerio de Asuntos Económicos y Transformación Digital), las comunidades autónomas, las asociaciones de pacientes y las sociedades científicas.

El documento, que fue objeto de actualización el 11 de junio de 2014, establece un conjunto de objetivos y recomendaciones para contribuir a mejorar la calidad de las intervenciones y los resultados de los servicios y de la atención sanitaria en relación con las ER. Su contenido está basado en la información y evidencia científica disponible, en la excelencia clínica y en la equidad, bajo el principio de proponer acciones de forma realista en función de los recursos disponibles y del ámbito de las competencias de las comunidades autónomas.

Esta estrategia estatal desarrolla siete líneas de actuación:

1. Información sobre las enfermedades raras.
2. Prevención y detección precoz.
3. Atención sanitaria.
4. Terapias.
5. Atención sociosanitaria.
6. Investigación.
7. Formación.

La Consellería de Sanidad y el Servicio Gallego de Salud (Sergas) de la Xunta de Galicia recogen en su Estrategia Sergas 2020 una línea específica (línea estratégica 3) para orientar la estructura de prestación de servicios a las necesidades de los pacientes crónicos. En el marco de esta línea se incluye el Plan Autonómico de Enfermedades Raras, dirigido al desarrollo coordinado, multidisciplinario y relacional de la estrategia de abordaje de las enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud (SNS) en Galicia.

Con esta finalidad, la Subdirección General de Atención Hospitalaria, con la colaboración de un grupo de trabajo multidisciplinario representativo de todas las áreas sanitarias, elaboró esta Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021-2024, que define las pautas de trabajo para realizar un abordaje integral de las ER en nuestra comunidad.



Metodología

El proceso de elaboración de esta estrategia comenzó en octubre de 2018. Atendiendo a las peculiaridades y a la complejidad en el abordaje integral de las ER, el primer paso fue la constitución de un grupo de trabajo multidisciplinario, compuesto por profesionales de atención primaria y hospitalaria con una vinculación directa con la gestión, coordinación y tratamiento de este tipo de enfermedades. Este grupo fue el encargado de realizar un primer diagnóstico de la situación actual, a lo que siguió la definición de retos y la propuesta de soluciones.

Posteriormente, con la finalidad de afinar el diagnóstico, se realizó un trabajo de análisis de situación utilizando la metodología *Lean Healthcare*. Esta se basa en la aplicación de los principios *Lean* a la prestación de servicios sanitarios, lo que implica la eliminación de las ineficiencias para lograr que todo el trabajo relacionado con las ER proporcione valor y cumpla con las necesidades del paciente.

Este análisis tuvo lugar durante el mes de diciembre de 2018, período en el que se realizaron entrevistas a más de 60 profesionales relacionados con la atención de ER y las 14 personas afectadas y familiares seleccionados con la participación de la Escuela Gallega de Salud para Ciudadanos, a través de la Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas (FEGEREC).

En la fase de entrevistas se empleó el sistema de mapas de flujo de valor (*value stream mapping*) para analizar los flujos que forman parte del proceso y se interrelacionan durante su desarrollo: pacientes, materiales, medicación, instrumental, equipos, profesionales e información.

La información obtenida se centra en:

- / **Datos descriptivos del proceso.** Número de personas sospechosas de enfermedad rara atendidas, origen y destino de estas, evolución típica y servicios implicados, entre otros.
- / **Valor allegado.** Qué valor acerca cada profesional en cada etapa del proceso para el/la paciente desde el punto de vista tanto asistencial o terapéutico como no asistencial.
- / **Valor percibido.** Qué valor percibe el/la paciente en cada etapa de ese proceso.
- / **Otra información cualitativa de interés.**



Así pues, el análisis proporcionado por todo el personal sanitario que interactúa con una ER y su visión desde distintos centros (Santiago de Compostela, A Coruña y Vigo), así como la percepción de pacientes y familiares, le suministraron al grupo de trabajo la información precisa para objetivar el proceso asistencial desde un punto de vista integral y descubrir las oportunidades de mejora, identificando las actividades que no acercan valor (denominadas en el método *Lean* con el concepto japonés *muda*, que significa inútil).

A continuación, se detallan los resultados clave del proyecto de diagnóstico de situación en función de sus fuentes:

Entrevistas con los profesionales

Las entrevistas contaron con la participación de personal del Sergas de diferentes perfiles: facultativos/as de diversas especialidades médico-quirúrgicas, enfermeros/as, trabajadores/as sociales, psicólogos/as, etc, que compartieron su visión a lo largo de todo el proceso asistencial (prediagnóstico, diagnóstico y seguimiento) y a todos los niveles (atención hospitalaria y atención primaria).

Como resultado, se identificaron numerosas oportunidades de mejora entre las que cabe destacar:

OPORTUNIDADES

- / Incrementar la sospecha de enfermedad rara en atención primaria, lo que reduciría el tiempo de diagnóstico.
- / Mejorar la relación entre el hospital y la atención primaria y entre los servicios hospitalarios.
- / Identificar un/una profesional de referencia que aglutine toda la información y acerque la visión de conjunto.
- / Coordinar la realización de pruebas complementarias evitando duplicidades.
- / Informar de los recursos disponibles (especialmente de los relacionados con la asistencia social y psicológica).
- / Reforzar la atención temprana para mejorar el acceso a fisioterapia y otras actividades por parte de los pacientes.



Grupos focales con pacientes y familiares.

Las entrevistas con profesionales se complementaron con grupos focales formados por pacientes y familiares para conocer la experiencia percibida durante el proceso de atención.

Los objetivos perseguidos en estos grupos se resumen en la necesidad de conocer:

OBJETIVOS

- / El valor requerido por los pacientes en la atención de sus patologías (ER).
- / El flujo de los/as pacientes durante todo el proceso.
- / El flujo de información a lo largo del proceso.

Para la determinación del valor principal (el relativo a la experiencia clínica o curativa) y del valor asociado (relacionado con otros factores: humanización, comunicación, alimentación, etc.) percibido por los pacientes, se empleó la técnica de investigación cualitativa de grupos focales, donde la discusión colectiva se utiliza como un medio para generar entendimiento profundo sobre las experiencias y creencias de los participantes.

Las tres sesiones realizadas en Santiago de Compostela, A Coruña y Vigo transcurrieron de forma muy positiva. Como resultado, se obtuvo una visión de los pacientes en la que en general los dos componentes (valor principal y valor asociado) aparecieron de forma clara.

Varios de los aspectos resultantes de los grupos focales coincidieron con los manifestados por los/las profesionales, apuntando a la necesidad de:

NECESIDADES

- / Mejorar la comunicación y la empatía, de manera que los/las profesionales proporcionen información en el lugar y en el momento idóneo para cada paciente y/o familia.
- / Garantizar plazos de espera razonables para citación de pruebas y consultas.
- / Establecer un proceso regulado de transición de paciente pediátrico/a adulto.



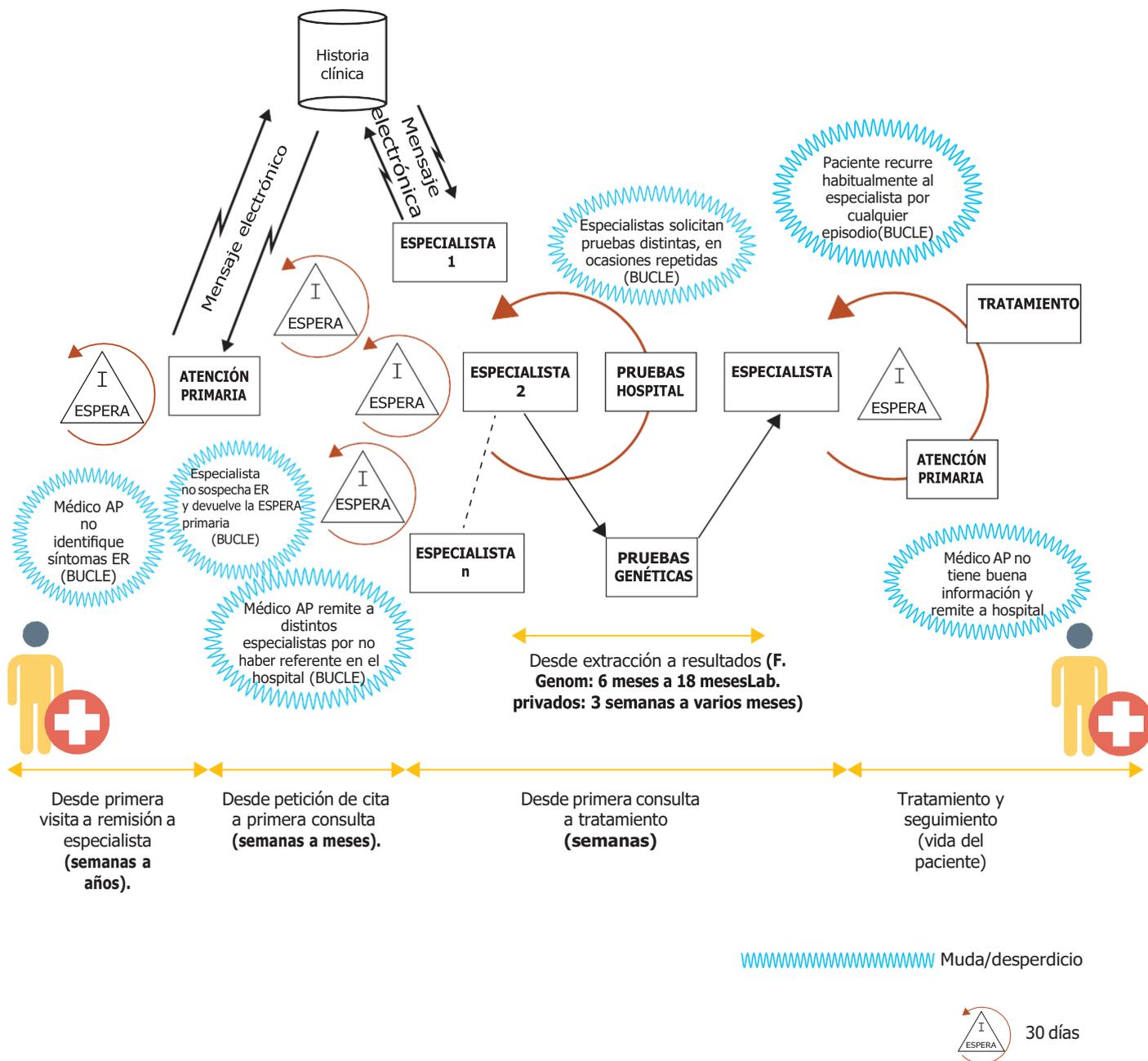
INQUIETUDES

De forma concreta, las personas participantes manifestaron las siguientes inquietudes:

- / Quieren sentirse tratados/as como personas, no como casos.
- / Buscan profesionales que los acompañen durante el proceso y que supongan un punto de apoyo acercando seguridad y tranquilidad.
- / Necesitan información y orientación acerca de su evolución y su futuro, así como de terapias y aspectos genéticos.
- / Desconocen los flujos y los circuitos asistenciales, tanto en atención primaria como en el hospital.

El resultado se refleja a través del siguiente diagrama:





El análisis de las necesidades manifestadas por profesionales y pacientes y la revisión de la bibliografía existente le permitieron al grupo de trabajo definir esta estrategia, sus líneas y sus objetivos.

El valor diferencial de la metodología empleada reside en partir de la necesidad de entender lo que realmente está aconteciendo en el abordaje actual de las ER para pasar a diseñar un nuevo modelo de organización asistencial que considere nuevos circuitos y flujos.





02

25/ **Objetivos y dimensión.**

26/ Objetivos

27/ Dimensión

02. OBJETIVOS Y DIMENSIÓN

Objetivos

La estrategia describe los objetivos y las actuaciones que hace falta desarrollar para prestar una asistencia de calidad y equitativa en el ámbito de las enfermedades raras. Estos se organizan en siete ejes estratégicos, con acciones que serán desplegadas de manera gradual.

Objetivo general

El objetivo central de la estrategia es establecer un nuevo modelo asistencial para las ER, optimizado y basado en criterios homogéneos para garantizar un plazo de diagnóstico más reducido, menor variabilidad en el manejo del/a paciente y una gestión más ágil, coordinada y eficiente.

Objetivos específicos

- / Establecer un nuevo modelo de atención de las ER aglutinando el conocimiento en nuevas unidades ágiles y dinámicas.
- / Mejorar los tiempos de diagnóstico.
- / Reforzar el peso de la atención primaria en la atención a las personas afectadas.
- / Fortalecer el trabajo en red para acelerar el diagnóstico y seguimiento bajo un enfoque multidisciplinario.
- / Facilitar el empleo de herramientas tecnológicas que agilicen los trámites.
- / Definir un itinerario formativo en competencias y conocimientos específicos integrado en el plan de formación anual y dirigido al personal sanitario de atención primaria y hospitalaria y también a los profesionales del ámbito social.
- / Garantizar la equidad en el acceso a medicamentos huérfanos.



- / Promover la participación en grupos de investigación nacionales e internacionales en el campo de las ER.
- / Impulsar la coordinación sociosanitaria y la participación ciudadana.

Dimensión

Nuestro sistema público de salud se enfrenta a retos sin precedentes. El incremento de la esperanza de vida de la población y, en consecuencia, el aumento de las patologías crónicas obliga a reorientar las estructuras sanitarias para prestar la atención que estos pacientes requieren.

A esta flexibilización estructural se suma la evolución tecnológica experimentada por Galicia en la última década, que permitió el desarrollo de la historia clínica electrónica única y la digitalización de la información sanitaria.

En conjunto, los dos factores posibilitan un entorno favorable para avanzar hacia un nuevo horizonte en un contexto complejo como es el de las ER.

Principios del nuevo modelo de abordaje de las ER

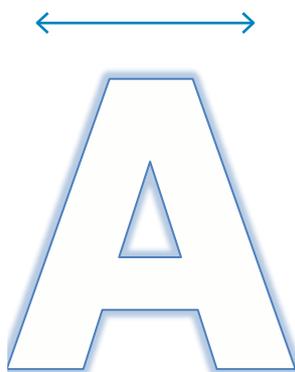
MODELO ACTUAL		MODELO FUTURO
Servicios fragmentados	→	Atención integral
Orientación a la enfermedad ya establecida	→	Orientación al diagnóstico precoz y preimplantacional.
Fragmentación y superespecialización	→	Coordinación de recursos y servicios.
Silos de conocimiento	→	Concentración de conocimiento.
Trabajo individual	→	Trabajo en red
Foco en los flujos asistenciales	→	Foco en las necesidades del paciente
Jerarquización de estructuras	→	Atención multidisciplinariacoordinada
Orientación al proceso	→	Orientación a los resultados en valor



Galicia se encuentra en una situación diferencial favorable para iniciar con optimismo este proceso de transformación: una dimensión geográfica manejable, una sólida estructura de servicios, una dotación de profesionales con alta cualificación, un sistema único de historia clínica y una trayectoria de resultados en salud contrastada y reconocida.

Para abordar la evolución al modelo futuro de gestión de las ER, esta estrategia trabaja sobre tres dimensiones:

- A. Dimensión organizativa.
- B. Dimensión de pacientes y familiares.
- C. Dimensión de información y gestión de recursos.



A. Dimensión organizativa

La dimensión organizativa en la atención a las personas afectadas por ER es un elemento clave para entender los pasos hacia un nuevo modelo. En el actual sistema se caracteriza por:

- / Limitado conocimiento por parte del personal sanitario, tanto en relación con las patologías raras y con los síntomas que deben indicar la sospecha como en lo relativo al procedimiento de atención y los referentes en el centro hospitalario.
- / Deficiencias de comunicación entre atención primaria y hospitalaria así como dentro del hospital. La inexistencia de canales específicos para ER limita la comunicación a las relaciones personales entre profesionales o a los canales habituales para derivación.
- / Ausencia de procedimientos específicos para la atención de ER, salvo excepciones (metabolopatías, esclerosis lateral amiotrófica, cardiopatías congénitas y cardiopatías familiares).



B. Dimensión de pacientes y familiares.

Hace falta trabajar con pacientes y familiares para contar con una visión integral en el abordaje de las enfermedades raras, en la que se tengan en cuenta todas sus peculiaridades y dificultades.

La enorme complejidad de las ER, se debe a su diversidad y a sus interacciones con más de una o varias especialidades médicas, genera en la persona afectada y en sus familiares la sensación de que emprenden un viaje lleno de dificultades asociadas a la incertidumbre, al diagnóstico y al tránsito por el sistema de salud. En este contexto, y desde la perspectiva formativa y divulgativa, será imprescindible la colaboración con la Escuela Gallega de Salud para Ciudadanos.



La escuela, en la que participan profesionales del Sergas, personas afectadas por alguna enfermedad y asociaciones de pacientes, está orientada a la formación e información de la ciudadanía para mejorar la toma de decisiones en sus procesos de salud-enfermedad.

Esta entidad es un agente interlocutor fundamental para entender las necesidades de las personas afectadas y sus familiares. Su nexos con las asociaciones posibilita, a través del Consejo Asesor de Pacientes, tener un contacto próximo y realizar una escucha continua de la perspectiva de los pacientes.



C. Dimensión de información y gestión de recursos

La tercera dimensión se centra en la riqueza de la información extraída y compartida en la historia clínica electrónica y en las ventajas que ofrece el uso de herramientas internas de análisis de datos para la detección de las ER basándose en criterios de consenso de signos y síntomas clínicos. En este último aspecto, la continua evolución de los sistemas de big *data* y sus algoritmos facilitará cada vez más la gestión de los recursos, enriqueciendo el cambio de modelo en el abordaje de las ER.

Los datos se convirtieron en un activo de extraordinario valor para muchas organizaciones, y en la sanitaria son, sin lugar a dudas, uno de los de mayor impacto. No obstante, la simple acumulación de información no es suficiente. Registrar, clasificar, filtrar y utilizar los datos mediante un análisis exhaustivo e inteligente se hace imprescindible para convertirlos en verdaderos activos y generadores de valor para nuestra organización.

El Sergas es pionero en el desarrollo de herramientas de explotación de información y gestión de datos clínicos y epidemiológicos. En el marco de los planes de innovación sanitaria H2050 e Innova Salud, cofinanciados con fondos FEDER, se desarrolló el proyecto HEXIN, una herramienta de analítica de datos cuyo propósito es facilitar la toma de decisiones clínicas, proporcionando información para la identificación y clasificación de casos, así como información de gestión.

La fase piloto del proyecto permitió centrar uno de sus ámbitos de desarrollo en las ER, específicamente en la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Área Sanitaria de Santiago de Compostela. Actualmente, tras varios años de desarrollo, se está trabajando en el despliegue de algoritmos y reglas de decisión que faciliten la detección e identificación de ER.





03

31/ Situación actual

32/ Centros, servicios y unidades de referencia.

35/ Redes Europeas de Referencia (ERN)

38/ Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica

03. SITUACIÓN ACTUAL

La concentración de conocimiento sobre enfermedades raras se produce principalmente, a nivel estatal, en los centros, servicios y unidades de referencia (CSUR) y, a nivel europeo, en las redes europeas de referencia (ERN, por sus siglas en inglés: European Reference Networks). En el ámbito autonómico, la gestión y coordinación de los análisis genéticos está concentrada en la Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica (FPGMX), aunque, según los casos, este tipo de pruebas también pueden realizarse en el Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña o en el Complejo Hospitalario Universitario de Vigo.

Centros, servicios y unidades de referencia.

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud de 2014 en su calidad de iniciativa gubernamental para la mejora de la calidad de vida de las personas con ER, contempla como objetivo identificar centros de referencia por grupos de enfermedad para garantizar un acceso más amplio a recursos de atención especializada, información y orientación.

La estrategia específica que es imprescindible facilitar el acceso a los recursos especializados ante la evidencia de que, una vez que las familias identifican servicios o profesionales realmente capacitados para intervenir en el diagnóstico y tratamiento de las personas con ER, encuentran múltiples dificultades para llegar a ellos. Estos obstáculos se relacionan principalmente con la dispersión geográfica y las trabas burocráticas, por lo que resulta necesario analizar y superar las barreras administrativas, sobre todo entre comunidades autónomas, para facilitar la atención interterritorial. También se recomienda tener en cuenta que, en medio rural, las dificultades de acceso a recursos (sobre todo especializados) se incrementan.



El Comité de Designación de CSUR, dependiente del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS), es el órgano que lidera y coordina la identificación y el establecimiento de los centros, servicios y unidades de referencia. La presidencia y la secretaría recaen en el Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social y lo completan representantes de todas las comunidades autónomas, la Organización Nacional de Trasplantes y la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias del Instituto de Salud Carlos III. Todas sus decisiones son por consenso.

Para la atención en un CSUR el paciente deberá ser remitido por el sistema sanitario de la comunidad autónoma en la que está siendo atendido, en caso de que ninguno de los CSUR de su autonomía se corresponda con el abordaje de su enfermedad. Los trámites del proceso de derivación se realizarán a través del Sistema de Información del Fondo de Cohesión Sanitaria (SIFCO), un trámite administrativo a través del cual se comunican los servicios de admisión de los hospitales.

Galicia dispone de varios CSUR, cada uno de ellos especializado en la realización de una técnica, tecnología o procedimiento concretos o en la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características establecidas en el Real decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por lo 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. Los CSUR gallegos son:

 CSUR

Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (CHUS)

Dispone de capacitación y experiencia para el diagnóstico y tratamiento dietético-farmacológico y multidisciplinario de un amplio número de enfermedades metabólicas hereditarias. Proporciona atención integral a personas afectadas por un error congénito del metabolismo y a su familia, con continuidad en la atención desde la edad pediátrica a la adulta.

Su programa de diagnóstico prevé:

- / Cribado neonatal ampliado para los pacientes cuyo cribado inicial presenta alteración. Determinación de pruebas básicas y estudios funcionales bioquímicos.



- / Laboratorio Central y de Metabolopatías, con implementación de bioquímicas metabólicas para el diagnóstico y seguimiento de estas enfermedades y de estudios enzimáticos y pruebas genéticas mediante técnicas de secuenciación masiva.
- / Pruebas de imagen estudio anatomopatológico y pruebas de neurofisiología.
- / Valoración de ratio intelectual/ratio de desarrollo y otras escalas de función ejecutiva/intelectual.

El programa de tratamiento combina el farmacológico (acomodado y personalizado), el dietético y nutricional, el psicológico y el quirúrgico, además de técnicas de diálisis y trasplante de progenitores hematopoyéticos y de órganos sólidos.

La atención integral a las enfermedades metabólicas congénitas se lleva a cabo de forma coordinada con los servicios de Pediatría y de Medicina Interna, con el apoyo de Traumatología, Rehabilitación, Gastroenterología, Endocrinología, Neumología, Neurología, Cardiología, Otorrinolaringología, Psiquiatría, Cirugía, Anestesia, Anatomía Patológica, Radiología, Farmacia y las unidades de Cuidados Intensivos y Urgencias.

CSUR

Unidad de Cardiopatías Familiares del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC)

Está especializada en el conjunto de enfermedades cardiovasculares de causa genética, con agrupación familiar y posible relación con la muerte súbita. Esta última, que puede ser la presentación inicial en algunos casos, es previsible mediante un diagnóstico precoz y una intervención idónea. Todas ellas son enfermedades hereditarias, lo que evidencia la importancia de realizar un abordaje familiar y un diagnóstico genético.

En la unidad se realizan los siguientes procedimientos diagnósticos y terapéuticos:

- / Estudio clínico completo (con árbol familiar).
- / Estudio de imagen (ecocardiografía, cardiorresonancia magnética, cateterismo cardíaco con/sin biopsia cardíaca, gammagrafía cardíaca con DPD).
- / Prueba de esfuerzo ecocardiograma de ejercicio.



- / Holter de arritmias (subcutáneo).
- / Estudio electrofisiológico.
- / Pruebas de provocación farmacológica (test de ajmalina, test de adrenalina).
- / Estudio genético (paneles de NGS o secuenciación masiva).
- / Tratamiento médico.
- / Tratamiento intervencionista (implante de desfibrilador, resincronizadores, marcapaso o MitraClip, ablación septal con alcohol, etc.).
- / Tratamiento quirúrgico (miectomía, reparación mitral, simpatectomías, trasplante cardíaco).

Esta unidad está integrada en el Servicio de Cardiología del CHUAC y, a su vez, forma una unidad funcional junto con otros servicios del complejo: Cirugía Cardíaca, Radiología, Anatomía Patológica, Neurología, Nefrología, Neumología, Medicina Interna y Genética, así como el Instituto de Medicina Legal de Galicia (IMELGA). En particular, es muy importante la colaboración con la Unidad de Cardiología Pediátrica, ya que el estudio de las cardiopatías familiares comienza en la etapa infantil y debe asegurarse la continuidad asistencial hasta la edad adulta.

La unidad cumple su función investigadora gracias a su colaboración con el Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña (INIBIC) y a sus relaciones con otros centros a través de redes de investigación como el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV).

La asistencia a los/as pacientes es realizada de forma continuada por el mismo equipo de profesionales desde la venida fetal hasta su fallecimiento, estableciéndose los circuitos y responsabilidad de tratamiento más idóneos para cada persona en función de los recursos globales de la unidad.

Redes Europeas de Referencia (ERN)

Las Redes Europeas de Referencia (ERN) son el mecanismo propuesto por la Unión Europea (UE) para mejorar el acceso al diagnóstico, tratamiento y asistencia sanitaria de calidad de aquellos pacientes con enfermedades que requieren la concentración de recursos y conocimientos especializados para su correcto abordaje.



OBJETIVOS

Se trata de redes virtuales que reúnen proveedores de asistencia sanitaria de toda Europa, con los siguientes objetivos:

- / Mejorar el acceso de los/as pacientes a una atención sanitaria altamente especializada, segura y con elevados índices de calidad.
- / Facilitar la cooperación europea en materia de asistencia sanitaria especializada.
- / Mejorar el diagnóstico y la atención en caso de afecciones y enfermedades sobre las que el conocimiento es escaso.
- / Ayudar a los Estados miembros con un número insuficiente de pacientes a prestar servicios muy especializados.
- / Compartir el conocimiento y difundir las innovaciones en el campo de la ciencia médica y de las tecnologías sanitarias.
- / Fomentar la formación y la investigación.

Mediante el uso de plataformas virtuales y con elevadas medidas de seguridad sobre la información de los pacientes, gracias a las ERN los especialistas pueden compartir casos complejos en el marco de sesiones que reúnen una amplia comunidad médica europea. Esto no solo les permite solicitar consejo sobre un diagnóstico, sino también consultarlos resultados de ensayos clínicos de una red de más de 900 servicios sanitarios altamente especializados de 25 países de la Unión Europea y Noruega. De este modo, son el conocimiento y el juicio médico los que se desplazan y no los pacientes.

En la actualidad existen un total de 24 ERN. Cada una de ellas representa un grupo de patologías diferentes:

1. ERN de enfermedades óseas raras (ERN BOND).
2. ERN de anomalías craneofaciales y enfermedades otorrinolaringológicas raras (ERN CRÁNEO).
3. ERN de enfermedades endócrinas raras (Endo-ERN).
4. ERN de epilepsias complejas y raras (ERN EpiCARE).
5. ERN de enfermedades renales raras (ERKNet).
6. ERN de enfermedades oftalmológicas raras (ERN EYE).
7. ERN de anomalías hereditarias y congénitas raras (ERNICA).

24
ERN



8. ERN de enfermedades respiratorias raras (ERN LUNG).
9. ERN de enfermedades neurológicas raras (ERN-RND).
10. ERN de enfermedades dermatológicas raras y no diagnosticadas(ERN-Skin).
11. ERN de cánceres raros en adultos (ERN EURACAN).
12. ERN de enfermedades hematológicas raras (ERN EuroBloodNet).
13. ERN de enfermedades neuromusculares raras (ERN EURO-NMD).
14. ERN de síndromes genéticos con riesgo tumoral (ERN GENTURIS).
15. ERN de enfermedades cardíacas poco comunes y raras (ERNGUARD-HEART).
16. ERN de malformaciones congénitas raras y discapacidades intelectuales raras (ERN ITHACA).
17. ERN de trastornos metabólicos hereditarios raros (MetabERN).
18. ERN de cáncer pediátrico (ERN PaedCan).
19. ERN de enfermedades hepáticas raras (ERN RARE-LIVER).
20. ERN de enfermedades de tejido conectivo y musculoesqueléticas raras (ERN ReCONNET).
21. ERN de inmunodeficiencias y enfermedades autoinflamatorias y autoinmunes raras (ERN RITA).
22. ERN de trasplante infantil (ERN TRANSPLANT-CHILD).
23. ERN de enfermedades vasculares multisistémicas raras (VASCERN).
24. ERN de enfermedades urogenitais raras y complejas (ERN eUROGEN).

España participa, a través de sus CSUR, en casi todas las 24 ERN. En

Galicia, la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del CHUS participa en la MetabERN, cuyo objetivo es facilitar el acceso a la mejor atención disponible y atender las necesidades de todas las personas afectadas por cualquier enfermedad metabólica hereditaria rara. Esta red conecta los centros más especializados para promover la prevención, acelerar el diagnóstico y mejorar los estándares de atención en toda Europa.



Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica

La Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica (FPGMX) se encarga de realizar actividades de promoción y protección de la salud ciudadana, incluyendo la garantía de acceso en condiciones de equidad a pruebas genómicas de utilidad. Se trata de un instrumento de apoyo a la atención sanitaria pública para atender las crecientes exigencias en la diagnosis y tratamiento de múltiples dolencias, especialmente en las relacionadas con la herencia genética y el cáncer.

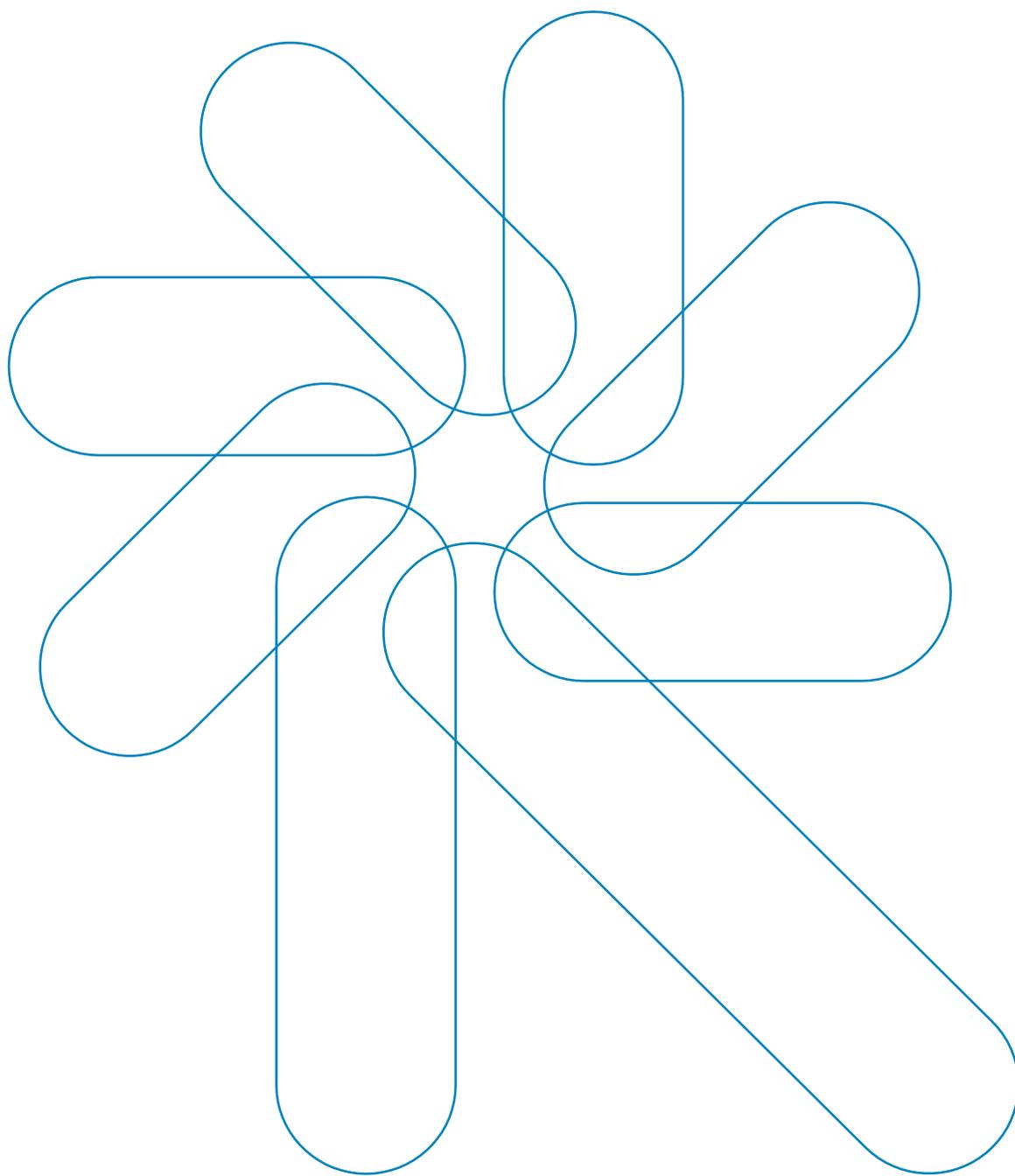
Entre sus funciones destacan:

- / Realización de análisis genéticos para identificar alteraciones en los genes o en los cromosomas responsables de enfermedades hereditarias.
- / Evaluación y asesoramiento genético para niños y adultos con enfermedades genéticas conocidas o con sospecha de sufrirlas.
- / Detección e identificación de anomalías genéticas durante el período prenatal con el fin de diagnosticar, informar y ofrecer asesoramiento genético a las parejas con riesgo de transmitir este tipo de trastornos a su descendencia.
- / Realización de pruebas genéticas para ayudar a determinar el mejor medicamento para un paciente (farmacogenética).
- / Investigación en medicina genómica, con el fin de buscar los genes responsables de enfermedades, entender sus mecanismos y mejorar su diagnóstico, pronóstico y tratamiento.

Las actividades de investigación se canalizan a través del Grupo de Medicina Genómica (GMX), formado por más de 75 investigadores de la Universidad de Santiago de Compostela, del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago, del Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras y de la propia FPGMX. Sus principales líneas de investigación comprenden la genética forense, poblacional y evolutiva y la genética de enfermedades complejas, así como la mejora continua de las tecnologías y metodologías analíticas empleadas en genómica.

El perfil de los miembros del GMX es altamente multidisciplinario. Incluye profesionales de la biología, la medicina, la farmacia, la veterinaria, la física y la química. El equipo cuenta además con numerosos estudiantes de doctorado y con personal de apoyo para la gestión de los proyectos.







04

41/ Modelo estratégico

- 42/ Fuentes y estructura
- 44/ Ejes estratégicos
 - 44/ Eje 1. Desarrollo del Registro Gallego de Enfermedades Raras
 - 49/ Eje 2. Refuerzo de la prevención primaria y secundaria de ER
 - 56/ Eje 3. Normalización de la asistencia sanitaria
 - 100/ Eje 4. Mejora del acceso a las terapias farmacológicas y no farmacológicas
 - 106/ Eje 5. Impulso de la coordinación sociosanitaria y la participación ciudadana
 - 113/ Eje 6. Fomento de la formación y divulgación entre profesionales, pacientes, familiares y ciudadanía
 - 118/ Eje 7. Promoción de la investigación y la obtención de resultados en salud
- 126/ Plan de comunicación
- 129/ Seguimiento y evaluación

04. MODELO ESTRATÉGICO

Fuentes y estructura.

El modelo de la Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021-2024 se elaboró a partir de:

- Las aportaciones del grupo de trabajo formado por profesionales con experiencia y conocimiento especializado en el manejo de las enfermedades raras.
- El diagnóstico de situación realizado mediante la metodología *Lean Healthcare*.
- Documentación de referencia, entre la que destaca:

/ La Estrategia *Sergas 2020*.

/ La Estrategia en *Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*.

/ La comunicación “Las enfermedades raras: un reto para Europa”, remitida en 2008 por la Comisión Europea al Parlamento Europeo, al Consejo Europeo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones.

/ La información disponible sobre las capacidades y recursos de las organizaciones que integran el sistema sanitario gallego (Sergas, Consellería de Sanidad, Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica, institutos de investigación sanitaria, fundaciones de investigación biomédica, etc.).

/ La información recogida sobre tendencias y oportunidades de mejora a nivel autonómico, nacional e internacional.

/ Informes, artículos, comunicaciones y otros documentos sobre las ER recopilados en fuentes de diversos tipos.

Partiendo de toda esta base de información y tomando como referencia la orientación y las líneas de actuación del Sistema de Salud Público de Galicia, se definieron tres principios rectores y siete ejes estratégicos.



Principios rectores

- 1/ Equidad del sistema en la gestión de las ER.** Los servicios prestados a las personas afectadas por este tipo de patologías y a sus familias deberán estar basados en los principios de calidad, equidad y cohesión.
- 2/ Orientación y enfoque centrado en el/la paciente .** El proceso asistencial debe poner la persona afectada por ER en el centro y tener en cuenta los aspectos psicosociales que afectan a su vida cotidiana y a su entorno familiar y que no son estrictamente clínicos.
- 3/ Garantía de la continuidad asistencial.** El trabajo de los/as profesionales sanitarios/as y sociales debe organizarse de manera que se propicie la concentración e intercambio del conocimiento y el trabajo en red.

Ejes estratégicos

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

A continuación se desglosan estos ejes estratégicos, con la siguiente estructura para cada uno de ellos:

- / Introducción y descripción.
- / Objetivo estratégico.
- / Acciones.
- / Indicadores.
- / Recursos utilizados.



Ejes estratégicos

Eje 1. Desarrollo del Registro Gallego de Enfermedades Raras

Introducción y descripción.

La creación de un registro de pacientes con ER en Galicia surge de la necesidad de disponer de información epidemiológica que permita desarrollar políticas sanitarias, sociales y de investigación bien fundamentadas.

Esta necesidad se recoge en la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, a través de la recomendación de fomentar e implementar registros de ER en las comunidades autónomas, que a su vez faciliten la continua actualización del registro estatal.

El 24 de diciembre de 2015 se publica en el *Boletín Oficial de él Estado* (BOE/BOE)lo Real decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, pore el que se crea y regula.

el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), que constituye un compendio de los datos reportados por los registros autonómicos.

Con el fin de coordinar y consensuar el funcionamiento del ReeR, se creó un grupo de trabajo a nivel nacional formado por representantes de los sistemas autonómicos de información y registros de enfermedades raras; de asociaciones de pacientes (Federación Española de Enfermedades Raras y Federación Española de Enfermedades Neuromusculares), del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social y del Instituto de Salud Carlos III.

Entre las funciones iniciales de este grupo de trabajo se estableció la elaboración y actualización del procedimiento de trabajo que debía concretarse en el manual de procedimientos del registro. En virtud de este proceso, el 21 de junio de 2017 fue aprobado el *Manual de procedimientos del Registro Estatal de Enfermedades Raras*, que el grupo revisa y actualiza. periódicamente, labor sujeta a la aprobación del Consejo Interterritorial del SNS.



Poco después, el 7 de enero de 2019, se publicó en el *Diario Oficial de Galicia* (DOG) el Decreto 168/2018, de 20 de diciembre, por lo que se crea y regula el Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia (RERGA).

Posteriormente, mediante el Decreto 150/2019, de 7 de noviembre, se crea la Comisión Gallega de las Enfermedades Raras. Entre sus funciones está la participación en el desarrollo del RERGA, con el objetivo de facilitar la notificación de casos, realizar el seguimiento y analizar otros aspectos como la demora del diagnóstico, la evolución y la respuesta al tratamiento.

El RERGA considera como casos registrables:

- / Enfermedades con peligro de muerte o invalidez crónica que afecten menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes, de acuerdo con los informes que elabora periódicamente Orphanet¹ u otras fuentes de información consensuadas en el seno del Sistema Nacional de Salud.
- / Tumores malignos cuya incidencia en el ámbito de la Unión Europea sea menor a 6 casos por cada 10.000 habitantes.
- / Todos aquellos casos que cumplan los criterios de inclusión recogidos en el *Manual de procedimientos de él Registro Estatal de Enfermedades Raras*.

1. Consorcio internacional que cuenta con la participación de 40 países para reunir y mejorar el conocimiento sobre las ER (www.orpha.net).

Quedan excluidas aquellas ER que presenten un pronóstico benigno mediante un tratamiento convencional.

Tras la publicación del decreto por lo que se crea y regula el RERGA, el proceso se inició con el registro de más de 1.000 pacientes pertenecientes a un panel de 10 enfermedades priorizadas desde el grupo de trabajo del Ministerio de Sanidad, para lo cual se utilizó la herramienta HEXIN (Plataforma de Explotación de Información y Gestión de Datos Clínicos y Epidemiológicos) del Sergas. Estas patologías son:

- 1/ Esclerosis lateral amiotrófica (ELA).
- 2/ Fenilcetonuria.
- 3/ Fibrosis quística.
- 4/ Síndrome de Marfan.
- 5/ Síndrome de Goodpasture.
- 6/ Displasia renal.
- 7/ Enfermedad de Wilson.
- 8/ Hemofilia A.
- 9/ Enfermedad de Huntington.
- 10/ Esclerosis tuberosa.



En el año 2020 se consensaron 12 nuevas ER que se incorporan a este listado –que se seguirá completando de forma continuada– y se elaboró la ficha de validación que deben cumplir todos los casos declarados. Esta ficha es el documento consensado por el subgrupo de trabajo del ReeR sobre priorización de enfermedades que especifica, para cada ER o grupo de ellas, el proceso de validación y las opciones de resultados de dicho proceso. También incluye datos de la enfermedad tales como nombre, sinónimos, definición, fuentes de detección, códigos y sistemas de clasificación (tanto para su detección como para su codificación final), registros que pueden acercar casos ya validados y confirmados y otras observaciones como subcategorías y tipos.

Al objetivo de registro continuado de ER contribuye el proyecto de vigilancia de salud pública VIXÍA, el sistema de información que da cobertura a todas las actividades relacionadas con la vigilancia epidemiológica en Galicia. Permite optimizar los circuitos de recogida de datos desde los orígenes y se integra directamente con la historia de salud electrónica.

Está en funcionamiento desde la creación del RERGA y se integra con los sistemas actuales de analítica de datos sobre enfermedades raras.

The screenshot shows the 'CASOS / CONSULTA DE CASOS' interface. At the top, there is a navigation menu with options: Inicio, Avisos, Declaración, Consulta, Informe, Idioma, and Pechar Sesión cbenor. The main content area is divided into several sections:

- Datos do Caso:** Includes fields for Sección (dropdown menu), Elemento (dropdown menu), Identificador Caso (text input), Data notificación (date input), Data de modificación (date input), Data inicio síntomas (date input), Estado (dropdown menu with options: DECLARADO, ELIMINADO, RECEPTADO, PENDIENTE DE IDENTIFICACIÓN, MODIFICADO, ARQUEVADO), and Campo (dropdown menu).
- Datos do paciente:** Includes fields for NHC (checkbox), Hospital (dropdown menu), NASI (text input), Data de nacemento (date input), Primeiro apelido (text input), Segundo apelido (text input), Nome (text input), CIP (text input), N.I.F. / N.I.E. (text input), and Núm. Afiliación S.S. (text input).
- Descrición do punto:** Includes a field for Código visual (text input).
- Descrición:** Includes a field for Descripción (text input) and a field for Profesional (text input).

At the bottom of the interface, there is a status bar with the text 'modificación'.



Objetivo estratégico

El objetivo principal de este eje es normalizar y registrar la información relacionada con las ER en Galicia, proporcionando datos epidemiológicos sobre su incidente y prevalencia, así como de sus factores determinantes asociados.

Disponer de conocimiento sobre la evolución de estas enfermedades permitirá orientar la planificación y gestión sanitaria, las actividades preventivas y asistenciales y la investigación, todo eso de manera coordinada con el ReeR en los términos previstos en su normativa básica reguladora.

Los objetivos concretos de este eje se centran en:

- / Normalizar la información de acuerdo con las pautas homologadas en el ámbito nacional e internacional.
- / Evaluar y mejorar el proceso de forma continuada para garantizar una información fiable, completa y actualizada sobre las personas afectadas por ER que sean objeto de registro.
- / Realizar informes periódicos y publicaciones con el fin de mejorar el conocimiento sobre estas enfermedades y darles visibilidad.
- / Coordinar las unidades dependientes del Sergas que intervengan en la asistencia sanitaria con asociaciones de pacientes y con otras instituciones relacionadas con las ER objeto de registro, de acuerdo con el previsto en la Ley 8/2008, de 10 de julio, de salud de Galicia.
- / Contribuir al desarrollo de líneas de investigación prioritarias sobre las ER que sean objeto de registro, así como de cualquier otra actividad que contribuya a su mejor conocimiento.

Acciones

Para poder conseguir estos objetivos, se están llevando a cabo las siguientes acciones:

- / Publicación del decreto por lo que se crea y regula el RERGA.
- / Creación de la Comisión Gallega de ER mediante decreto.
- / Proceso de inscripción inicial de los pacientes con diagnóstico conocido procedentes del panel consensuado con el Ministerio de Sanidad.



- / Desarrollo e implementación del sistema de notificación al RERGA desde la historia clínica electrónica del paciente por parte del personal sanitario.
- / Adaptación de la plataforma VIXÍA e integración con el sistema de historiaclínica electrónica de los pacientes de ER.
- / Desarrollo de algoritmos para captar pacientes con diagnóstico confirmado de una ER mediante el uso del *big data* del Sergas –a través de la herramienta HEXIN–. Eso permitirá disminuir de manera exponencial el trabajo necesario hasta ahora para conseguirlo.
- / Concienciación de todos los profesionales que diagnostican, tratan y siguen pacientes con ER sobre la necesidad de comunicar sus casos al RERGA.
- / Adaptación de la herramienta de registro a los cambios indicados en el manual de procedimientos estatal y a las necesidades específicas del contexto gallego.

Indicadores

- / Publicación del decreto por lo que se crea y regula el RERGA (sí/no).
- / Creación de la Comisión Gallega de ER mediante decreto (sí/no).
- / Inscripción inicial de los/as pacientes con diagnóstico conocido procedentes del panel consensuado con el Ministerio de Sanidad (sí/no).
- / Implementación del sistema de notificación al RERGA desde la historia clínica electrónica del paciente por parte del personal sanitario (sí/no).
- / Adaptación de la plataforma VIXÍA (sí/no).
- / Pacientes notificados/as por las unidades funcionales multidisciplinares (UFM) y los centros, servicios y unidades de referencia (CSUR) (número).
- / Profesionales que notifican casos (número y porcentaje sobre el total de profesionales que deben notificar casos).
- / Nuevas ER incluidas anualmente en el RERGA (número).



Recursos utilizados

- / La notificación de los casos será realizada por el personal sanitario, según lo previsto en el anexo II del RERGA.
- / La inscripción en el registro y el tratamiento de esta notificación la realizará la persona encargada de la gestión del RERGA, que estará sujeta al deber de secreto profesional.
- / El desarrollo de las herramientas y tecnologías correrá a cargo del personal de la Subdirección general de Sistemas de la Información de la Consellería de Sanidad.

Eje 2. Refuerzo de la prevención primaria y secundaria de ER.

Introducción y descripción.

Reforzar la prevención es esencial tanto para reducir la prevalencia de las ER evitando casos futuros como para mejorar la asistencia a las personas afectadas gracias a un diagnóstico temprano. Por este motivo, se prevé impulsar las herramientas genéticas que permiten mejorar tanto la prevención primaria –para evitar la enfermedad– como la secundaria – para detectar la patología en estadios precoces–.

En la cartera común básica de servicios asistenciales del SNS, en el área de genética solo se incluyen aquellos análisis que, cumpliendo los requisitos de validez analítica y clínica, utilidad clínica e impacto en la salud, corresponden a alguno de los siguientes tipos de estudios relacionados directamente con la prevención primaria o secundaria de enfermedades.

- / Análisis genéticos diagnósticos. Se realizan en personas con signos o síntomas de enfermedad y sirven para confirmar o descartar un trastorno de base genética determinado.
- / Análisis genéticos presintomáticos. Se llevan a cabo en personas asintomáticas y sirven para determinar si presentan un riesgo elevado de desarrollar una determinada enfermedad, generalmente de comienzo tardío.



- / Análisis genéticos de portadores. Indicados para personas con alto riesgo de transmisión de enfermedad a su descendencia. Aunque en general tienen escasa o nula consecuencia para su propia salud, sirven para determinar si son portadoras de una alteración genética hereditaria.
- / Análisis genéticos para diagnóstico prenatal. Se realizan en el feto que presenta alto riesgo de sufrir una determinada enfermedad o trastorno genético relacionado con su salud (anomalía cromosómica o molecular).
- / Análisis para el diagnóstico genético preimplantacional (DXP). Indicado en preembriones con alto riesgo de padecer enfermedades o trastornos de base genética graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo conforme los conocimientos científicos actuales. Sirven para identificar los preembriones no afectados que serán transferidos mediante técnicas de reproducción humana asistida.

Prevención primaria

Hace falta partir de la base de que, por sus características, son pocas las ER que se prestan a la prevención primaria. Dicho esto, además de las medidas relacionadas con los hábitos de vida saludables previos a la concepción y durante el embarazo, es prioritario contemplar el asesoramiento y la realización de pruebas genéticas como medidas de prevención primaria.

Estas se enfocan a evitar que la descendencia padezca la enfermedad.

En España, el diagnóstico y el asesoramiento genético son disciplinas que, en principio, se vienen asociando a la atención hospitalaria y son realizadas por profesionales de diferentes perfiles que se formaron y adquirieron experiencia en estos campos de conocimiento.

El Sistema Sanitario de Galicia dispone de dos herramientas efectivas al respecto: el asesoramiento genético y el diagnóstico genético preimplantacional.

○ Asesoramiento genético

El asesoramiento genético es el procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para ella o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos. Además, también implica informar sobre las ventajas y los riesgos asociados a estas pruebas y sobre las posibles alternativas derivadas de sus resultados.



El proceso de asesoramiento tiene lugar antes y después de una prueba o cribado genético y mismo en ausencia de estos, y se regula de acuerdo con el establecido en el artículo 3 de la Ley 14/2007 de investigación biomédica. Esta ley considera las pruebas genéticas en la investigación y la asistencia médica y establece que, cuando se lleven a cabo con fines sanitarios, “será preciso garantizarle a la persona interesada un asesoramiento genético apropiado”.

En esencia, se trata de un procedimiento fundamental en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades o trastornos de base genética, en el que deben participar uno o más profesionales con los siguientes fines:

- / Interpretar los antecedentes médicos personales o familiares que permiten valorar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una enfermedad o trastorno de base genética.
- / Informar sobre el tipo de herencia, los análisis genéticos y sus consecuencias, la posibilidad de prevención o tratamiento y la disponibilidad y accesibilidad de recursos.
- / Ofrecer todos los datos y recomendaciones necesarios, respetando el principio de autonomía de las personas para la toma de decisiones.
- / Solicitar el consentimiento informado previo a la realización de cualquier análisis genético, tras explicar su validez y utilidad clínica, sus beneficios y las consecuencias derivadas de realizarla.
- / Ayudarle a la persona afectada y/o a su familia a entender y adaptarse a las consecuencias médicas, psicológicas, familiares y sociales de una determinada enfermedad o trastorno genético.

El asesoramiento genético se realizará, por lo menos, ante el diagnóstico, sospecha diagnóstica o antecedentes familiares de:

- / Anomalías cromosómicas o desequilibrios genómicos que ocasionan o pueden ocasionar defectos congénitos, dificultades graves de aprendizaje o problemas de infertilidad.
- / Enfermedades hereditarias infantiles y del adulto.
- / Tumores congénitos y familiares.
- / Anomalías congénitas y del desarrollo.
- / Discapacidad intelectual con sospecha de base genética.
- / Trastornos de la fertilidad con sospecha de base genética.



○ Diagnóstico genético preimplantacional

El diagnóstico genético preimplantacional (DXP) evita la transmisión de enfermedades genéticas de padres y madres a descendientes mediante la identificación, selección e implantación –empleando técnicas de reproducción humana asistida– de aquellos embriones concebidos mediante fecundación *in vitro* (FIV) que están libres de la patología hereditaria.

Esta técnica se realiza en preembriones con alto riesgo de padecer enfermedades o trastornos de base genética graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo conforme los conocimientos científicos actuales. Está regulada segundo el considerado en la Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida, y las limitaciones establecidas por el Servicio Gallego de Salud en la Guía técnica *del proceso de reproducción humana asistida*.

Los estudios realizados hasta la fecha revelan que el DXP es eficaz (el diagnóstico se logra en el 86 % de los casos) y fiable, aunque existe entre un 3 % y 5 % de resultados erróneos.

Todas las personas que entran en uno programa de DXP deben recibir asesoramiento genético por parte del centro donde se realiza, obligatorio por la Ley 14/2007 de investigación biomédica para todos los procedimientos genéticos diagnósticos.

En España, las indicaciones para que se pueda realizar el diagnóstico genético preimplantacional al embrión son:

- / Que el embrión pueda portar una enfermedad hereditaria de aparición temprana.
- / Que la enfermedad hereditaria sea grave.
- / Que dicha enfermedad no tenga tratamiento curativo posnatal conforme los conocimientos científicos actuales.
- / Que se detectaran otras alteraciones que puedan comprometer la viabilidad del preembrión.

El DXP también podrá realizarse, en combinación con la determinación de los antígeno de histocompatibilidad de los preembriones *in vitro*, con fines terapéuticos para terceros, después de informe favorable de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA).



Prevención secundaria

La prevención secundaria se corresponde fundamentalmente con los cribados poblacionales. Su propósito es la detección y el tratamiento de la enfermedad en estadios muy precoces, cuando aún no provocasíntomas.

La prueba de cribado neonatal consiste en la obtención de una muestra de orina y en la extracción de una muestra de sangre (prueba del talón) del bebé con el fin de identificar alguna de las enfermedades objeto de cribado. El diagnóstico precoz que facilita reduce significativamente la morbilidad la mortalidad y otras consecuencias derivadas de la patología que padezca el bebé y, sobre todo prevén futuros nacimientos con la misma enfermedad.

El Programa de cribado Neonatal (PCN) es uno de los programas preventivos esenciales de salud pública en España. En julio de 2013, el Consejo Interterritorial del SNS aprobó el listado de enfermedades endócrino- metabólicas que, en el marco del PCN, quedaban incluidas en la cartera básica común de servicios de cribado. Estas patologías son:

- / Hipotiroidismo congénito.
- / Fenilcetonuria.
- / Fibrosis quística.
- / Deficiencia de acil-CON la deshidrogenara de cadena media (MCADD).
- / Deficiencia de 3-hidroxiacil-CON la deshidrogenara de cadena larga(LCHADD).
- / Acidemia glutárica tipo I (GA-I).
- / Anemia falciforme.

En España, todas las comunidades autónomas tienen programas de cribado de Metabolopatías, aunque no todos incluyen las mismas enfermedades ni la misma estrategia de obtención de muestras.

Galicia lidera el campo del cribado neonatal ampliado en España, en el que también fue una de las regiones pioneras en Europa. Desde 2001, la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Errores Congénitos del Metabolismo del Sergas realiza este tipo de pruebas para la detección precoz de 28 enfermedades.



En lo que se refiere a las enfermedades raras, el proyecto HEXIN (Plataforma de Explotación de Información y Gestión de Datos Clínicos y Epidemiológicos) del Sergas supuso un grande avance para reducir tiempos de diagnóstico. HEXIN es una herramienta de analítica de datos capaz de identificar pacientes susceptibles de padecer una ER a través de algoritmos avanzados. Una vez que el sistema genera la alerta, se la traslada al profesional sanitario responsable de ese paciente, quien confirmará o desestimará la sospecha.

Objetivo estratégico

El objetivo central de este eje es garantizar la prevención primaria y secundaria de las ER. Para lograrlo, se priorizará:

- / Evitar la transmisión de enfermedades hereditarias de progenitores a descendientes, mediante técnicas de reproducción humana asistida y DXP.
- / Ofrecerles al 100 % de los neonatos en Galicia el acceso a la realización de las pruebas de cribado incluidas en el programa.
- / Garantizar el acceso a un idóneo diagnóstico y tratamiento a los bebés participantes en el programa que lo necesiten.
- / Disminuir el incidente de discapacidades psíquicas y físicas originadas por las ER mediante la detección precoz.
- / Reducir el tiempo de diagnóstico de las ER.

Acciones

Para poder conseguir estos objetivos, se establecen las siguientes acciones:

- / Realización del asesoramiento genético antes y después de cada prueba para permitir a las personas afectadas la toma de decisiones informadas.
- / Realización del diagnóstico precoz de todas aquellas ER detectables mediante cribado neonatal.
- / Despliegue y desarrollo de los algoritmos de HEXIN para ampliar el campo de actuación y reducir los tiempos de diagnóstico.



Indicadores

- / Tiempo medio de espera para la realización de pruebas diagnósticas en personas con sospecha de ER (media de días transcurridos entre la fecha de inclusión en la lista de espera de los/las pacientes con sospecha de ER y la fecha de análisis).
- / Pruebas de cribado de las que se obtienen resultados antes de 10 días desde la toma de la muestra (número y porcentaje sobre el total de pruebas de cribado de las que se obtienen resultados).
- / Pruebas genéticas con asesoramiento antes y después de su realización (número y porcentaje sobre el total de pruebas genéticas realizadas).
- / Personas diagnosticadas de ER a partir de alerta detectada en HEXIN (número y porcentaje sobre el total de pacientes con alerta detectada en HEXIN).
- / Pacientes con alerta de ER remitidos a la CSUR o a la UFM mediante e-interconsulta a partir de alerta detectada en HEXIN (número y porcentaje sobre el total de pacientes con alerta detectada en HEXIN).

Recursos utilizados

- / Material documental sobre pruebas de cribado, DXP y asesoramiento genético para informar la ciudadanía.
- / Laboratorio de cribado neonatal.
- / Banco de preembriones.
- / Protocolos específicos FIV y DXP.
- / Desarrollo de las herramientas y tecnologías (HEXIN) a cargo del personal de la Subdirección General de Sistemas de la Información de la Consellería de Sanidad.



Eje 3.

Normalización de la asistencia sanitaria

Introducción y descripción.

La complejidad de las ER, la fragmentación del conocimiento sobre ellas y la necesidad de la coordinación asistencial para abordarlas precisan de un nuevo modelo de gestión centrado en la concentración del conocimiento y en el diseño de nuevos circuitos asistenciales.

Uno de los principales problemas a los que se enfrentan las personas con ER es la dificultad para obtener su diagnóstico, provocada en muchas ocasiones por el desconocimiento que rodea a estas patologías.

Alrededor de la mitad de los/as pacientes que conviven con una ER en España sufrió un retraso en su diagnóstico. En un 20 % de los casos la demora fue de más de una década y en otro 20 %, de entre cuatro y nueve años.

Esto supone un impacto negativo tanto para la persona afectada como para su familia. En primer lugar, el retraso en el diagnóstico priva al paciente de intervenciones terapéuticas, lo que en algunos casos conduce a un agravamiento de la enfermedad que se podría haber evitado o paliado previamente.

Además, con frecuencia, las ER no son necesariamente raras en sus manifestaciones. El gran reto para toda la cadena asistencial consiste en reconocer al paciente con una enfermedad rara o minoritaria entre los miles de personas con patologías y sintomatologías comunes o similares que los profesionales atienden diariamente.

Por otra parte, durante el diagnóstico y seguimiento de las ER se realizan numerosas pruebas que, en ocasiones, pueden ser de escasa utilidad y beneficio, con la agravante de que provocan largas estancias hospitalarias y el consiguiente absentismo escolar o laboral. La solución está en facilitar el acceso a profesionales y centros especializados, lo que permitirá racionalizar las pruebas y disminuir los tiempos de espera.

La mejora tanto del diagnóstico como del seguimiento de las ER implica diseñar un nuevo modelo asistencial capaz de dar respuesta a los retos que enfrentan los profesionales y a las necesidades de los pacientes.



Objetivos estratégicos

El rediseño de la organización asistencial de las ER se formula basándose en dos objetivos estratégicos: definir el nuevo modelo asistencial y organizar la asistencia. A seguir, se expone cada uno de ellos.

En el caso de la definición del nuevo modelo asistencial, se desglosan los recursos asistenciales disponibles y los protocolos y procedimientos. Por lo que respecta a la organización de la asistencia, se definen ocho circuitos (tres de derivación, cuatro de atención y un específico de estudios genéticos). Igual que en los otros ejes, tras la exposición de los objetivos estratégicos se explicitan las acciones, indicadores y recursos utilizados para su ejecución.

1. Definir el nuevo modelo asistencial

Como se refirió anteriormente, el abordaje actual de las ER tiene como puntos críticos la dificultad para identificar la sospecha inicial de una posible patología, la fragmentación del conocimiento y la frecuente ineficiencia de las pruebas realizadas. Todo eso provoca una alta demora en el diagnóstico inicial, así como incertidumbre para las personas afectadas y sus familias.

La definición de un nuevo modelo asistencial capaz de solucionar estas dificultades debe partir de un nuevo enfoque que permita coordinar y ordenar el proceso con base en tres etapas:



La implementación del nuevo modelo requiere contar con recursos asistenciales y protocolos que ordenen y sistematicen su funcionamiento.



Recursos asistenciales

Los recursos asistenciales en los que se asentará el nuevo modelo son la Comisión Gallega de Enfermedades Raras, las unidades funcionales multidisciplinarias (UFM), los comités clínicos de enfermedades raras y los centros, servicios y unidades de referencia (CSUR).

* **Comisión Gallega de Enfermedades Raras.** Órgano colegiado que asesora, coordina y desarrolla acciones específicas en el ámbito asistencial de las ER. Está compuesta por una presidencia, una vicepresidencia, una secretaría y quince vocalías designadas por la persona titular de la dirección general competente en materia de asistencia sanitaria del Sergas. La composición de las vocalías es la siguiente:

- / Nueve médicos/as de los servicios de medicina interna, pediatría, y medicina de familia y de diferentes especialidades médico-quirúrgicas vinculadas a las ER.
- / Un miembro del personal de enfermería del ámbito hospitalario y otro de atención primaria.
- / Un/a farmacéutico/a.
- / Un/a profesional del campo de la genética.
- / Un/a trabajador/a social.
- / Un/a representante de asociaciones de pacientes con ER.

Sus funciones son:

- / Participar en el desarrollo del Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia (RERGA) y realizar su seguimiento para conocer y analizar el tiempo de diagnóstico, la evolución y la respuesta al tratamiento de las ER.
- / Participar en la optimización de la codificación de las denominadas enfermedades raras, poco comunes o minoritarias.
- / Asesorar en todo el relacionado con la prevención, diagnóstico y tratamiento de las ER.
- / Fomentar la formación e información a profesionales, pacientes y familias.



2. Páginas 62 y 63 este de este documento.

- / Elaborar un Plan de Formación en Enfermedades Raras en coordinación con la Agencia de Conocimiento en Salud (ACIS).
- / Identificar profesionales de atención primaria que muestren especial interés en las ER para que colaboren en difundir la información y formación en este campo.
- / Hacer promoción de la actividad científica, en especial en el referente a la investigación en red.
- / Establecer y actualizar periódicamente los protocolos de derivación (P1 y P2) ², tratamiento y seguimiento para cada una de las patologías; de pruebas complementarias; de confirmación de diagnóstico planificación y seguimiento; y de identificación del personal sanitario necesario para la atención integral del paciente.
- / Definir y actualizar la información de la que se alimentan los algoritmos de la herramienta HEXIN, así como realizar las correcciones necesarias para optimizar su eficacia.
- / Determinar los perfiles de las plazas del personal de las UFM.

Unidades funcionales multidisciplinares (UFM). Dispositivos asistenciales encargados de las actividades que comprenden las etapas 1 (diagnóstico) y 2 (seguimiento) de los pacientes con ER.

Sus funciones principales están relacionadas con:

- / Atención inicial a pacientes con sospecha de padecer una ER.
- / Seguimiento de pacientes con estatus de ER no filiada.
- / Seguimiento de pacientes con ER multisistémicas.

A mayores, también asume las siguientes funciones:

- / Actividad asistencial en consulta física a pacientes (valoración, información, revisión de pruebas y tratamiento).
- / Elaboración del árbol genealógico de los/as pacientes y la relación de posibles familiares afectados.
- / Gestión de citas y pruebas diagnósticas conjuntamente con los servicios de admisión desde la agenda de ER.



3. Página 63 de este documento.

- / Convocatoria del comité clínico de ER, por petición de los propios miembros de la UFM, del facultativo/a responsable del paciente o de los CSUR.
- / Solicitud de valoración por parte del Servicio de Hospitalización a Domicilio y Paliativos para el seguimiento de los pacientes.
- / Coordinación con otros servicios hospitalarios, CSUR u otras UFM, trabajando en red.
- / Coordinación con los servicios de trabajo social.

La UFM no atiende a todas las personas afectadas por una ER. Aquellas que tengan un predominio de afectación de un único órgano o sistemas seguirán siendo atendidas en el servicio que corresponda siguiendo el protocolo 2 (P2) de afectación orgánica³. En estos casos, los servicios cumplirán las mismas funciones que la UFM.

El equipo de cada UFM estará formado por un/a especialista de medicina interna, un/a pediatra y un/una enfermero/a clínico/a, con un perfil definido y conocimiento y experiencia en ER. La unidad dispondrá de una agenda específica para citación de pacientes y recepción de e-interconsultas.

Contarán con estas unidades el Hospital Álvaro Cunqueiro (Área Sanitaria de Vigo), el Hospital Universitario de Santiago de Compostela (Área Sanitario de Santiago de Compostela y Barbanza) y el Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (Área Sanitaria de A Coruña y Cee), donde dispondrán de un espacio físico propio dotado de una imagen de marca común. Cada UFM dará soporte a las demás áreas sanitarias por cercanía o por tratarse del centro con mayor experiencia y conocimiento sobre la patología.

 **Comités clínicos de ER.** Equipos multidisciplinares encargados de valorar los casos complejos y sus alternativas terapéuticas. Tienen carácter intra e interhospitalario y están constituidos por tantos profesionales como sea necesarios en función de cada caso particular. Esto implica el trabajo en red entre diferentes servicios hospitalarios (asistenciales y centrales), atención primaria, trabajo social y psicología que sean referentes por su conocimiento en el diagnóstico y seguimiento de ER.



Estos comités pueden ser convocados por petición de especialistas de atención hospitalaria o del facultativo/a responsable de la UFM o del CSUR para la evaluación de un caso especialmente complejo. Su función será prestar el apoyo necesario para alcanzar una toma de decisiones compartida y multidisciplinaria.

Los comités le propondrán a la Comisión Gallega de Enfermedades Raras mejoras o actualizaciones en los protocolos y la asesorarán en aquello que le sea requerido.



Centros, servicios y unidades de referencia (CSUR). Dispositivos asistenciales encargados de las actividades correspondientes a las etapas 1 (diagnóstico) y 2 (seguimiento) de aquellas personas con una patología determinada por el protocolo de derivación P1⁴ cuando sea preciso.

Los CSUR son centros, servicios y unidad designados basándose en su especialización y nivel de excelencia en un grupo determinado de patologías. Tienen el deber de atender a las personas derivadas desde cualquier punto del territorio en el que están reconocidos como entidades de referencia.

Entre sus funciones se encuentran:

- / Recepción y gestión de las e-interconsultas remitidas desde atención primaria y atención hospitalaria.
- / Revisión y priorización de las solicitudes recepcionadas.
- / Actividad asistencial: valoración, información, solicitud, revisión de pruebas y confirmación diagnóstica.
- / Gestión de citas y pruebas diagnósticas.
- / Determinación de los/as especialistas implicados/as en el proceso asistencial de cada paciente. Si se precisara de otros profesionales, la gestión de las citas le corresponderá a la UFM.
- / Elaboración del árbol genealógico de los/as pacientes y la relación de posibles familiares afectados/as.



Protocolos y procedimientos.

○ **Notificación al RERGA.** La notificación al Registro de Enfermedades Raras de Galicia es un procedimiento que será ejecutado por cualquiera profesional que tenga conocimiento de un diagnóstico confirmado de una ER. En la historia clínica se habilitó un acceso directo que facilita este trámite.

○ **Protocolo de derivación CSUR (P1).** Este protocolo se emplea para la remisión mediante e-interconsulta de un/a paciente desde la UFM al CSUR cuando exista diagnóstico o una elevada sospecha de padecer alguna de las patologías atendidas por la correspondiente entidad asistencial de referencia. También será empleado por el clínico/a (de atención primaria, especialista de consultas externas o responsable de una persona hospitalizada) para remitir directamente el caso a un CSUR sin pasar previamente por la UFM, lo que permitirá optimizar los recursos, agilizar los trámites y mejorar la experiencia de el/a paciente.

Esto alcanza los siguientes casos:

/ Serán remitidos al CSUR de Cardiopatías Familiares (Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña) ⁵:

- Miocardiopatía hipertrófica.
- Miocardiopatía dilatada familiar (de causa genética).
- Displasia arritmogénica de ventrículo derecho/miocardiopatía arritmogénica.
- Miocardiopatía no compactada.
- Síndrome de Brugada.
- Miocardiopatía restrictiva.
- Síndrome de QT largo.
- Síndrome de QT corto.
- Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica.
- Enfermedades de la aorta (síndromes de Marfan, Loeys-Dietz, etc.).
- Enfermedades sistémicas con afectación cardíaca (amiloidosis familiar, Fabry, patologías neuromusculares, etc.).

5. Las cinco primeras dolencias del listado no cumplen, en general, con la prevalencia estimada para las enfermedades raras. No obstante, algunas formas específicas de estas enfermedades sí se pueden beneficiar de una atención especializada en un CSUR.



/ Serán remitidos al CSUR de Metabolopatías (Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela):

- Trastornos del metabolismo de los carbohidratos.
- Trastornos del metabolismo y transporte de aminoácidos.
- Trastornos del metabolismo energético mitocondrial.
- Trastornos del metabolismo del piruvato, ciclo de krebs, trastornos de la fosforilación oxidativa mitocondrial.
- Patología congénita de organelas celulares: trastornos lisosomales, peroxisomales y del sistema de Golgi.
- Trastornos congénitos de vitaminas.
- Trastornos del metabolismo de los metales.
- Enfermedades hereditarias del metabolismo de los neurotransmisores y trastornos de péptidos pequeños.
- Trastornos del metabolismo de los lípidos neutros y ácidos biliares.
- Trastornos de los ácidos nucleicos y del metabolismo del grupo Hemo.
- Trastornos de la glicosilación y del tráfico intracelular.
- Trastornos de los neuromoduladores y de otras moléculas pequeñas.
- Lipodistrofias congénitas.



Protocolo de determinación de afectación orgánica por la patología (P2). La finalidad de este protocolo es determinar, en caso de que exista afectación de un único órgano o sistema, a que facultativo/a concreto/a se remite, o, si afecta a varios órganos o sistemas su derivación a la UFM para su diagnóstico y seguimiento.

Este protocolo estará definido por la Comisión Gallega de ER siendo cada una de las UFM la encargada de su adaptación al centro en el que se sitúa, así como la notificación de cualquier modificación o actualización a la comisión.



6. La necesidad de desarrollar este procedimiento se detectó tanto en las entrevistas con profesionales como con las familias, que coincidieron en señalar la descoordinación existente durante la transición de paciente pediátrico/a adulto/a.



Procedimiento de transición desde paciente pediátrico/a a adulto/a⁶.

Establece las actividades específicas en atención primaria y hospitalaria para que el flujo de información no se vea interrumpido entre el personal sanitario que intervino en la fase pediátrica y el que lo hará en la fase adulta. El objetivo es que tanto la persona afectada como sus familiares no se pierdan durante la transición y sientan que es una continuación en lugar de un nuevo inicio.

El procedimiento contempla dos acciones concretas:

/ **Consultas de transición.** Se realizarán, por lo menos, dos consultas conjuntas previas al cumplimiento de la edad establecida. Estas consultas serán presenciales y constarán en las agendas de todos/as los/as profesionales implicados/as (pediátricos/as y de atención a adultos/as en los dos niveles asistenciales –atención primaria y atención hospitalaria–).

/ **Entrega del monográfico Soy mayoR.** Este documento se entregará en las consultas de transición. Su contenido acercará la información necesaria para la continuidad de la atención en la edad adulta (profesional de referencia, UFM que le corresponde, etc.).

Los objetivos de estas dos acciones son:

- / Proporcionarles la información objetiva necesaria a las personas afectadas y familiares sobre los cambios que supone esta transición de paciente pediátrico/a a adulto/a.
- / Infundirles seguridad, manteniendo la continuidad de la atención.
- / Poner en conocimiento de los/as nuevos/as profesionales las características particulares del/a paciente que pasará a atender.



Protocolo de atención urgente. Establece las pautas que hace falta seguir en relación con las personas con ER que presentan crisis agudas que es necesario tratar sin demora y de forma adecuada para evitar complicaciones. Con tal fin, los pacientes podrán dar su consentimiento para comunicarle a la Fundación Pública Urgencias Sanitarias de Galicia 061 la patología que padecen, de forma que puedan ser manejados según los protocolos definidos por la Comisión Gallega de ER. Dichos protocolos estarán siempre visibles en la historia clínica del paciente. La UFM, el CSUR y el facultativo/a encargado/a del paciente le comunicarán la necesidad de ponerlo en conocimiento del 061.



2. Organizar la asistencia

La organización asistencial necesaria para poner en marcha un nuevo modelo debe considerar como punto de partida la existencia o no de un diagnóstico de ER.

Las fuentes de derivación de pacientes o del inicio del protocolo por sospecha de ER son:

/ **Consulta en atención primaria.** La persona acude a una cita con su médico/a de familia o pediatra y, en caso de detectar una alta sospecha de diagnóstico de ER, podrá solicitarse una e-interconsulta con la UFM (o, excepcionalmente, con el CSUR) y remitir el paciente para su valoración. En caso de que la sospecha sea dudosa, lo/a profesional realizará la e-interconsulta con el/a coordinador/a de enfermedades raras de atención primaria (en adelante, coordinador/a ER AP).

/ **Listados proporcionados por alertas desde HEXIN⁷.** Esta vía se activa cuando lo/a médico/a de familia o pediatra recibe la alerta de que una persona asignada a su cupo presenta sospecha de padecer una ER. En caso de que, tras una revisión de la historia clínica, persista la sospecha, el/a profesional puede remitirla a la UFM o al CSUR o bien consultar al coordinador/a ER AP.

/ **Consultas externas o paciente hospitalizado/a.** Cuando la persona que acude la consulta externa o se encuentre hospitalizada presente una sospecha de diagnóstico de ER, el/a facultativo/a responsable puede realizar una e-interconsulta con la UFM (o, excepcionalmente, con el CSUR) y remitir el caso para su valoración.

/ **Fuentes de derivación de pacientes con diagnóstico conocido.** En los casos en que, a diferencia de los anteriores, ya existe un diagnóstico de ER, el/a paciente se deriva desde atención primaria, consultas externas o hospitalización a las unidades especializadas (incluyendo aquí las personas que vienen desplazadas de otras comunidades autónomas o tienen un diagnóstico procedente de la atención privada).

7. Plataforma de Explotación de Información y Gestión de Datos Clínicos y Epidemiológicos (más información en las páginas 29 y 54).



Definición de circuitos

Organizar la asistencia pasa por definir tres circuitos de derivación y otros cuatro de atención, así como un circuito específico de estudios genéticos.

○ Circuitos de derivación.

- A. Circuito de derivación de paciente sin diagnóstico desde atención primaria (AP).
- B. Circuito de derivación de paciente sin diagnóstico desde atención hospitalaria (AH).
- C. Circuito de derivación de paciente con diagnóstico conocido de ER.

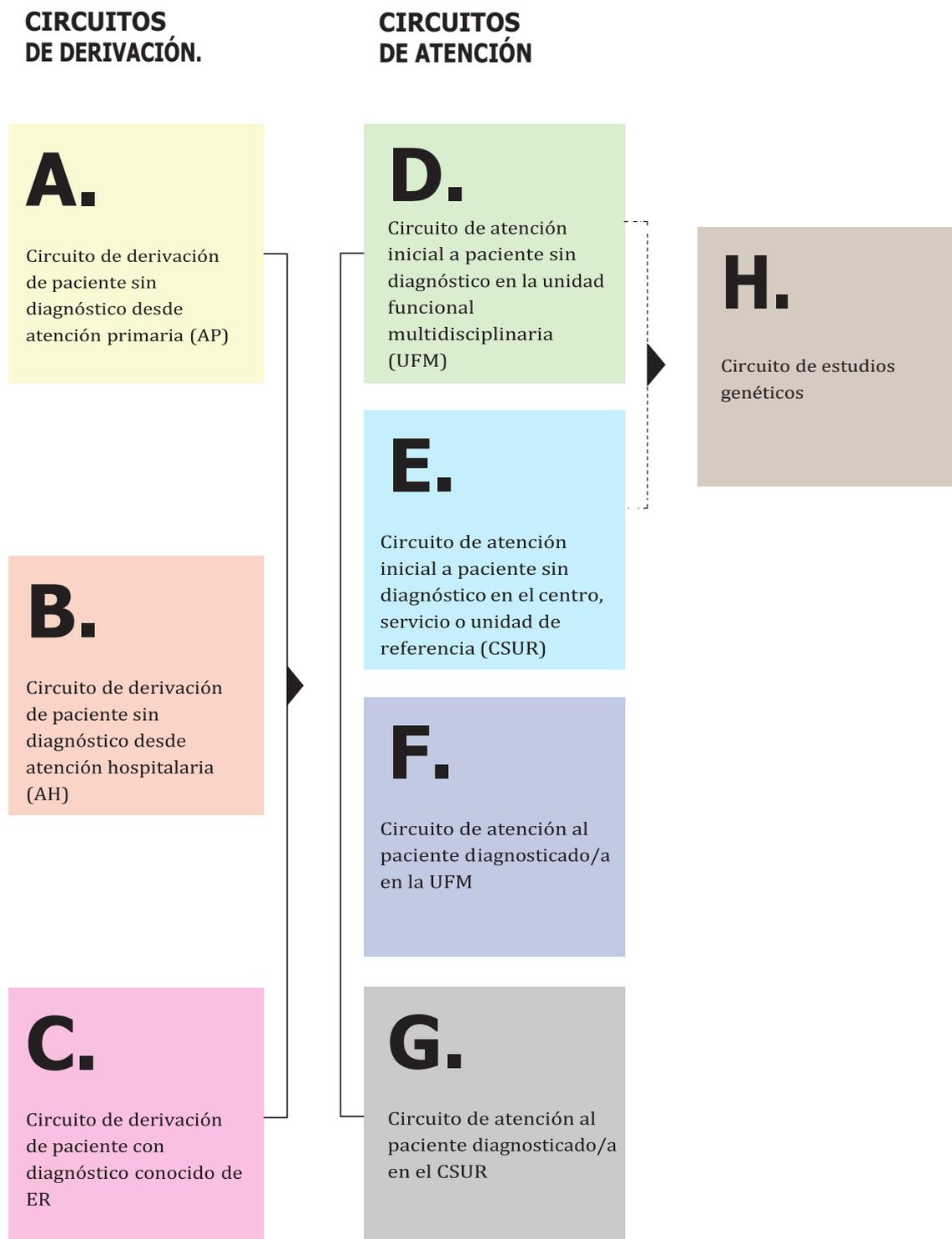
* Circuitos de atención.

- D. Circuito de atención inicial a paciente sin diagnóstico en la unidad funcional multidisciplinaria (UFM).
- E. Circuito de atención inicial a paciente sin diagnóstico en el centro, servicio o unidad de referencia (CSUR).
- F. Circuito de atención al paciente diagnosticado/a en la UFM.
- G. Circuito de atención al paciente diagnosticado/a en el CSUR.

* Circuito específico

- H. Circuito de estudios genéticos.





CIRCUITOS DE DERIVACIÓN.

A Circuito de derivación de paciente sin diagnóstico desde atención primaria (AP)

A1.

Actividad A1.

Detección de sospecha de una ER en consulta de AP o a través de alerta HEXIN⁸

8. Plataforma
Explotación de
Información y Gestión.
de Datos Clínicos
y Epidemiológicos (más
información en las
páginas
29 y 54).

Objetivo

Mejorar la detección precoz de las patologías consideradas como ER y facilitar su derivación en el menor tiempo posible a la unidad especializada (CSUR/UFM).

Descripción

El/a profesional de AP activa el proceso de posible diagnóstico de una ER ante la aparición de sospecha en uno de estos supuestos.

/ Durante una consulta, cuando detecte que los síntomas y signos que presenta una persona citada son sugestivos de una ER.

/ Mediante notificación recibida desde la herramienta HEXIN, que le hará llegar al facultativo/a la existencia de un patrón sugestivo de ER en cualquier paciente de su cuota. El/a médico/a de familia o pediatra deberá acceder a la historia clínica de esa persona y valorar la sospecha.

En los dos casos, el/a profesional de AP deberá determinar el grado de sospecha entre alto y bajo. Si el grado de sospecha es alto, valorará su remisión al CSUR o a la UFM (actividad A3) y, si es bajo o dudoso, le solicitará una e-interconsulta al coordinador/a ER AP (actividad A2).

Tiempo de ejecución

Durante la consulta con el/la paciente o durante la revisión de la historia clínica.

Perfil responsable

Médico/a de AP (médico/a de familia o pediatra).



A. Circuito de derivación de paciente sin diagnóstico desde atención primaria (AP)

A2.

Actividad A2.

Remisión del caso al coordinador/a ER AP

Objetivo

Obtener asesoramiento experto sobre la conveniencia de derivar el caso a una unidad especializada en ER.

Descripción

Si el grado de sospecha diagnóstica que determina el/a facultativo/a de AP es bajo o dudoso, pero no se puede descartar, el/a médico/a o pediatra puede solicitarle asesoramiento al coordinador/a ER AP mediante e-interconsulta. Este/a último/a formulará su recomendación sobre enviar el paciente al CSUR o a la UFM o bien continuar el seguimiento o atención en la consultadel médico/a de familia o pediatra, quedando a decisión última en manos del profesional de AP.

Tiempo de ejecución

La petición de e-interconsulta se realizará durante la consulta con el/a paciente y será respondida en un plazo máximo de ocho días naturales por el/a coordinador/a AP ER.

Perfil responsable

Médico/a de AP (médico/a de familia o pediatra) y coordinador/a ER AP.



CIRCUITOS DE DERIVACIÓN.

A. Circuito de derivación de paciente sin diagnóstico desde atención primaria (AP)

A3. Actividad A3. Derivación del caso a la unidad especializada (UFM/CSUR)

Objetivo Avanzar hacia la confirmación del diagnóstico.

Descripción En caso de que la actividad A1 o A2 tengan como resultado una sospecha de ER elevada, el primero que se hará es determinar si los datos/anomalías detectados corresponden con los casos que deben ser remitidos a los CSUR empleando el protocolo de derivación (P1)⁹ mediante interconsulta. En el supuesto de que el caso no responda a las patologías señaladas en el protocolo P1, la e-interconsulta se remitirá a la UFM.

Tiempo de ejecución La petición de e-interconsulta se realizará durante la consulta con el/a paciente y será respondida en un plazo máximo de ocho días naturales por la UFM o el CSUR.

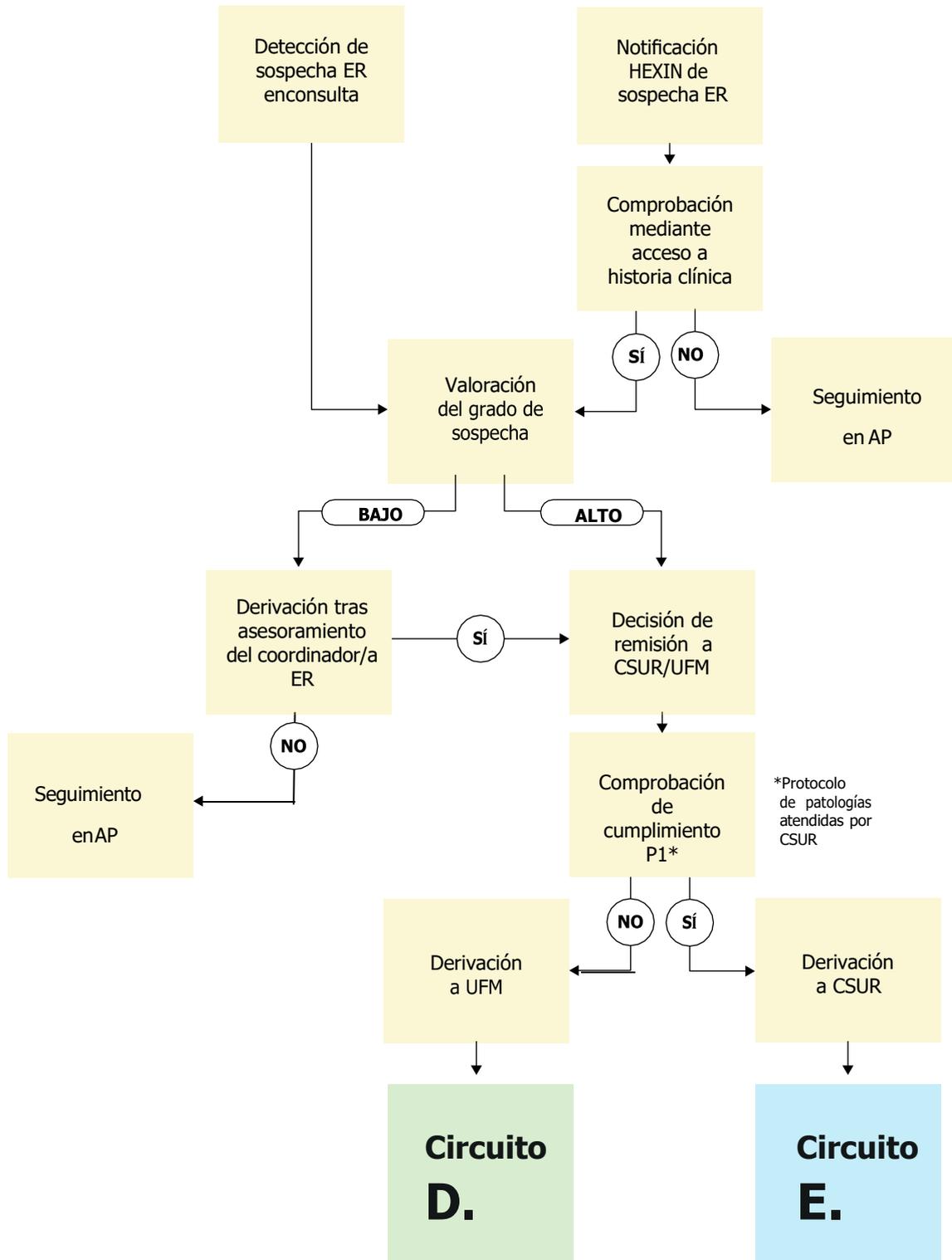
Perfil responsable Médico/a de AP (médico/a de familia o pediatra).

9. Página 62 de este documento.



CIRCUITOS DE DERIVACIÓN

A. Circuito de derivación de paciente sin diagnóstico desde atención primaria (AP)



CIRCUITOS DE DERIVACIÓN.

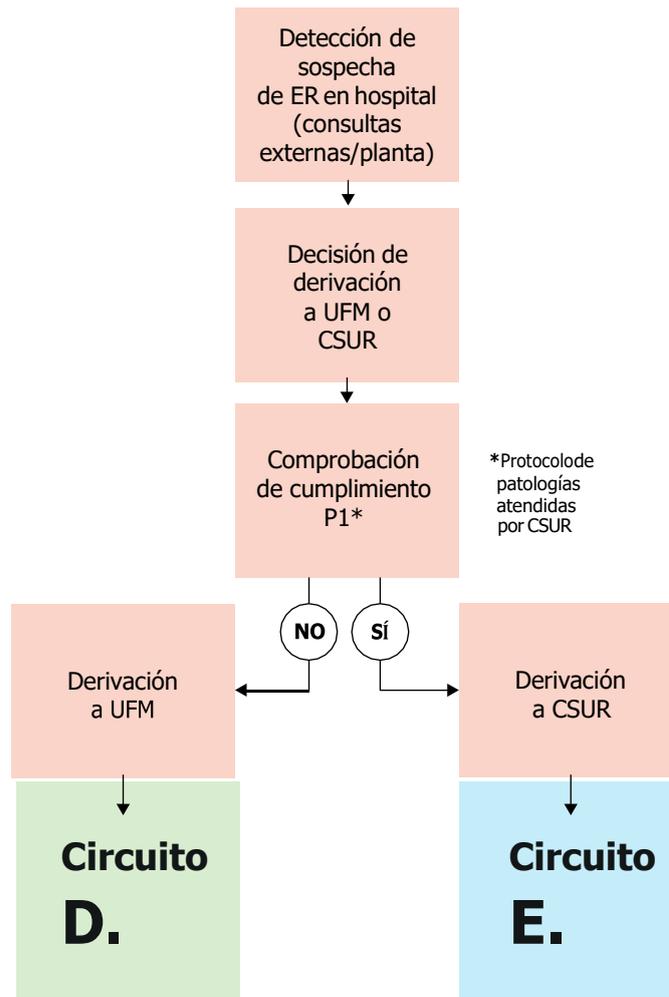
B. Circuito de derivación de paciente sin diagnóstico desde atención hospitalaria (AH)

B.	Actividad B. Detección de sospecha de una ER en AH (en consultas externas o desde hospitalización)
Objetivo	Facilitar la derivación en el menor tiempo posible a la unidad especializada en ER (CSUR/UFM).
Descripción	<p>Cuando el/la profesional de AH detecte que los síntomas y signos que presenta un/a paciente citado/a en consulta o hospitalizado/a son sugestivos de una ER, el primero que se hará es determinar si los datos/anomalías detectados se corresponden con los casos que deben ser remitidos a los CSUR empleando el protocolo de derivación (P1)¹⁰ mediante interconsulta.</p> <p>En el supuesto de que el caso no responda a las señales de las patologías señaladas en el protocolo P1, la e-interconsulta se remitirá a la UFM.</p>
Tiempo de ejecución	La petición de e-interconsulta se realizará durante la consulta externa con el/a paciente o durante la suya evaluación en caso de que se encuentre hospitalizado/a y será respondida en un plazo máximo de ocho días naturales por la UFM o el CSUR.
Perfil responsable	Facultativo/a de consultas externas o al cargo de una persona hospitalizada.

10. Página 62 de este documento.



CIRCUITOS DE DERIVACIÓN

B. Circuito de derivación de paciente sin diagnóstico desde atención hospitalaria (AH)

CIRCUITOS DE DERIVACIÓN

C. Circuito de derivación de paciente con diagnóstico conocido de ER.

C1.

Actividad C1.

Detección del caso y notificación al Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia (RERGA)¹¹

11. Página 45 de este documento.

Objetivo

Disponer de información epidemiológica para la gestión de las ER.

Descripción

En el momento en que uno/a profesional de AP, consultas externas o AH detecte un caso con diagnóstico confirmado de ER, realizará el procedimiento de notificación al RERGA a través del mecanismo ya habilitado en la historia clínica electrónica.

Tiempo de ejecución

Durante la consulta con el/la paciente.

Perfil responsable

Médico/a de AP (médico/a de familia o pediatra) consultas externas o AH.

C2.

Actividad C2.

Derivación del caso al CSUR o la UFM.

Objetivo

Ofrecer evaluación especializada a cada paciente.

Descripción

El/la profesional sanitario/a comprobará si el diagnóstico se corresponde con los casos que deben ser remitidos a los CSUR empleando el protocolo de derivación (P1)¹² mediante e-interconsulta.

En el supuesto de que el caso no responda a las patologías señaladas en el protocolo P1, la e-interconsulta se remitirá a la UFM.

Tiempo de ejecución

Durante la consulta con el/a paciente.

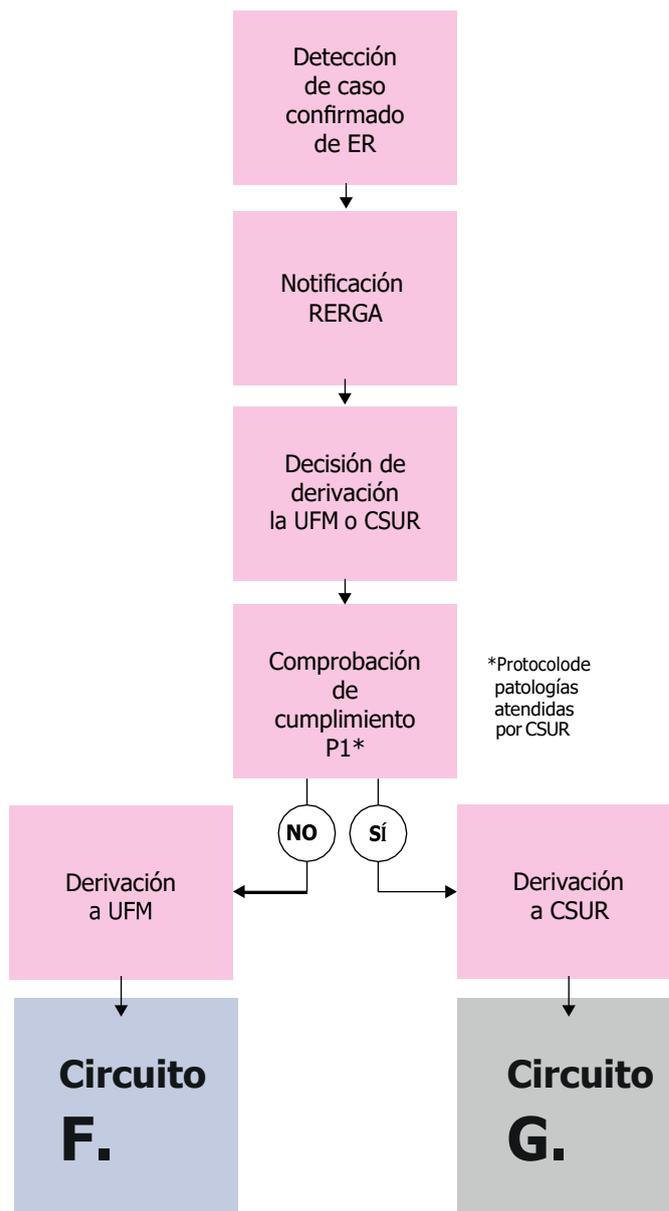
Perfil responsable

Médico/a de AP (médico/a de familia o pediatra), consultas externas o AH.

12. Página 62 de este documento.



CIRCUITOS DE DERIVACIÓN

C. Circuito de derivación de paciente con diagnóstico conocido de ER.

CIRCUITOS DE ATENCIÓN

D. Circuito de atención inicial a paciente sin diagnóstico en la unidad funcional multidisciplinaria (UFM)

D1. Actividad D1. Recepción de la e-interconsulta y evaluación preliminar

Objetivo Confirmar la sospecha diagnóstica y determinar la afectación orgánica.

Descripción Al recibir una solicitud de e-interconsulta en la agenda de ER, el/a enfermero/a clínico/a la revisará y se la asignará al facultativo/a correspondiente (internista o pediatra), que analizará la historia clínica del paciente y tomará una de las siguientes determinaciones:

/ Descartar el diagnóstico de ER y comunicarle la decisión al profesional que lo remite para su manejo por otras vías.

/ Mantener la sospecha de ER y evaluar el impacto de la patología para determinar lo/la especialista que debe recibir este/a paciente en una primera cita presencial:

› Si la patología afecta un único órgano o sistema, se gestionará esta cita con el/a especialista correspondiente empleando el protocolo de determinación de afectación orgánica (P2)¹³.

› Si la patología afecta varios órganos o sistemas, la consulta será gestionada con el/a propio/a profesional de la UFM.

Tiempo de ejecución La respuesta a la e-interconsulta se realizará en un máximo de ocho días naturales.

Perfil responsable Enfermero/a clínico/a y facultativo/a de la UFM.

13. Página 63 de este documento.



D. Circuito de atención inicial a paciente sin diagnóstico en la unidad funcional multidisciplinaria (UFM)

D2.

Actividad D2.

Consulta presencial y solicitud de pruebas complementarias

Objetivo

Avanzar hacia la confirmación del diagnóstico.

Descripción

En esta primera consulta presencial, se realizará una valoración clínica del caso y se solicitarán las pruebas complementarias necesarias para la confirmación del diagnóstico de ER.

En caso de que el facultativo/a considere necesario realizar un estudio genético para la confirmación del diagnóstico, se lo comunicará y se lo explicará al paciente y se activará el circuito H (circuito de estudios genéticos)¹⁴.

Tras la realización de las pruebas, y en función de la valoración de los resultados realizada por el/a facultativo/a que las solicita, las opciones posibles son:

/ **Diagnóstico descartado:** no existe patología ER, por lo que se resolverá la e-interconsulta mediante la emisión del informe correspondiente y se citará al paciente para informarlo de los resultados y de su posterior seguimiento.

/ **Diagnóstico de sospecha o complejidad elevada:** si aún no procede descartar la posibilidad de un diagnóstico de ER o la complejidad de la patología lo requiere, se podrá convocar el comité clínico de ER para determinar los pasos a seguir. En este caso, el circuito continúa con las actividades D3 y posteriores (D4 y D5).

/ **Diagnóstico firme:** se confirma la presencia de una ER. En este caso, el circuito pasa directamente a la actividad D5.

Tiempo de ejecución

Variable en función de la patología, el/a paciente y los resultados de las pruebas.

Perfil responsable

Facultativo/a que solicita las pruebas en la primera consulta presencial.

14. Página 91 de este documento.



CIRCUITOS DE ATENCIÓN

D. Circuito de atención inicial a paciente sin diagnóstico en la unidad funcional multidisciplinaria (UFM)

D3.

Actividad D3. Convocatoria del comité clínico de ER.

Objetivo

Obtener un diagnóstico firme y determinar el plan de actuación frente a un caso complejo.

Descripción

La convocatoria será realizada por el personal de enfermería clínica de la UFM desde la agenda específica de ER, acercando una breve historia del paciente. Se citarán los/as profesionales necesarios/as y el médico/a de AP del paciente para determinar el diagnóstico firme y el manejo del caso.

Tiempo de ejecución

Variable en función del caso.

Perfil responsable

Personal de la UFM.

D4.

Actividad D4. Determinación de diagnóstico.

Objetivo

Identificar con precisión la patología.

Descripción

Tras la resolución del facultativo/a que realiza la primera visita o del comité clínico de ER, se determinará si los resultados corresponden al diagnóstico firme de una ER conocida o al de una ER no filiada¹⁵.

Cualquier diagnóstico de ER filiada será notificado al RERGA.

Tiempo de ejecución

Variable en función del caso, con un plazo de referencia estimado de diez días naturales.

Facultativo/a responsable del paciente.

15. ER que no se logran catalogar con diagnóstico preciso.



CIRCUITOS DE ATENCIÓN

D. Circuito de atención inicial a paciente sin diagnóstico en la unidad funcional multidisciplinaria (UFM)

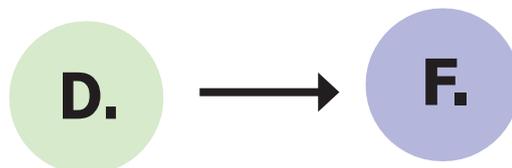
D5. Actividad D5. Determinación de la unidad de derivación

Objetivo	Garantizar la mejor atención especializada.
Descripción	<p>Se determinará la unidad o el profesional que atenderá el paciente en la siguiente consulta presencial, pudiendo ser:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. CSUR: en caso de que la patología esté comprendida en los casos determinados en el protocolo P1¹⁶ el/a paciente será remitido al CSUR gallego que corresponda. En caso de que se trate de una patología correspondiente a otros CSUR del resto de España, se podrá valorar la derivación del caso. 2. Especialista en consulta externa: cuando la enfermedad esté comprendida entre aquellas asignadas a una única especialidad por su predominancia orgánica según el protocolo P2¹⁷. 3. UFM: si se trata de una ER no filiada o en caso de que la patología tenga una afectación multiorgánica sin predominancia o su complejidad la haga depender del conocimiento de varias especialidades.
Tiempo de ejecución	Variable en función del caso, con un plazo de referencia estimado de diez días naturales.
Perfil responsable	Facultativo/a responsable del paciente.

16. Página 62 de este documento.

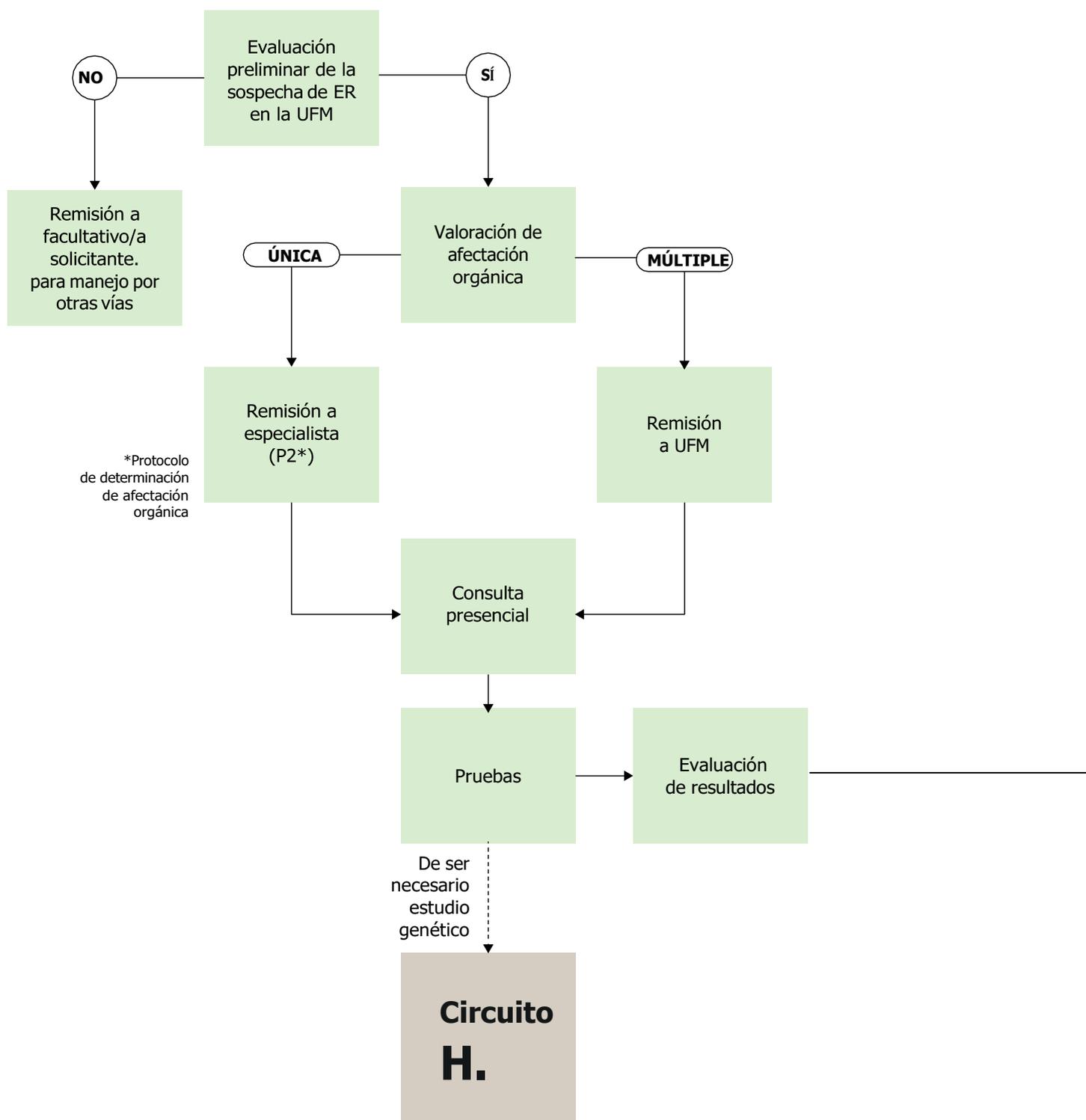
17. Página 63 de este documento.

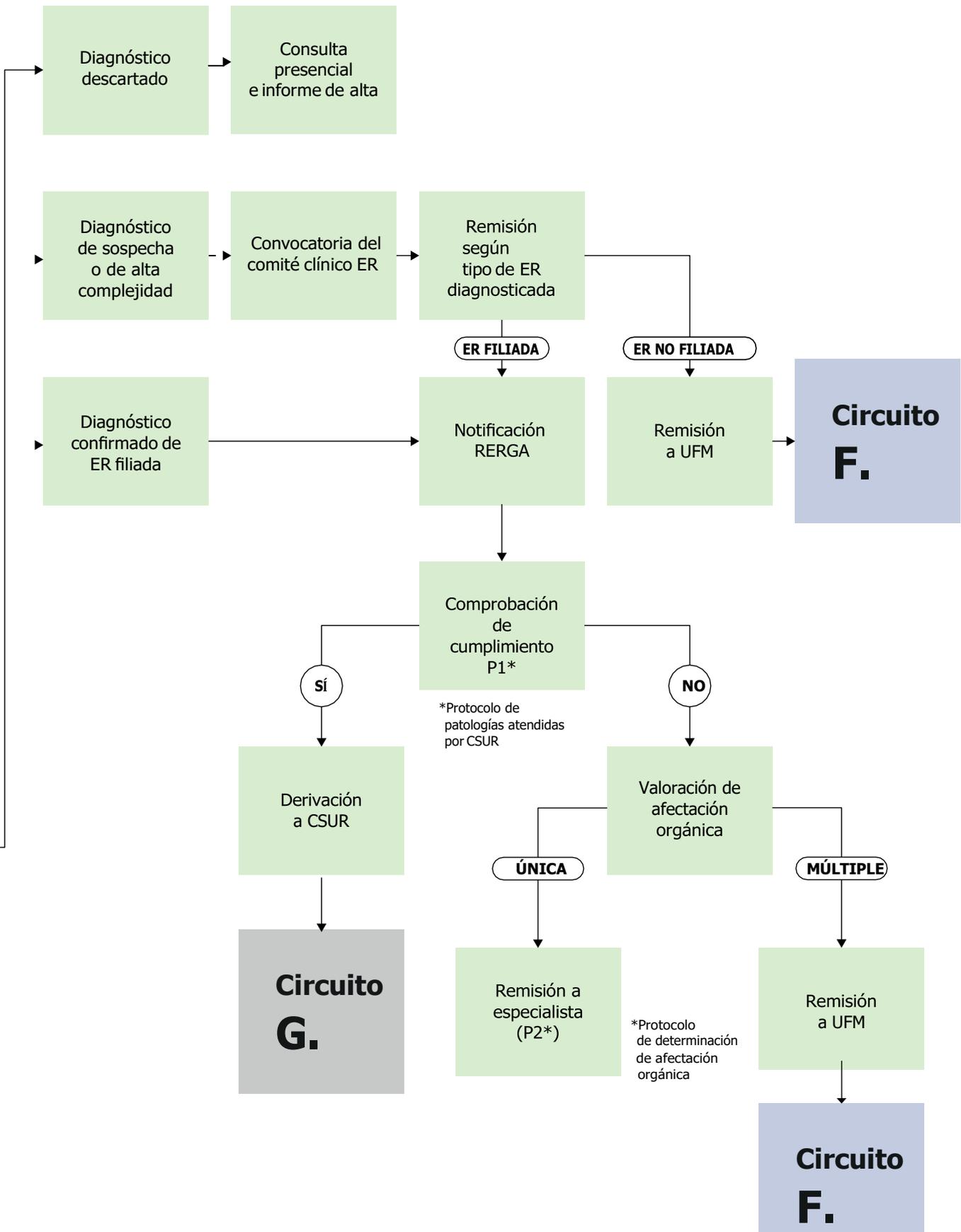
El itinerario que hace falta seguir a partir de aquí es el detallado en el circuito F (atención a paciente diagnosticado/a en la UFM).



CIRCUITOS DE ATENCIÓN

D. Circuito de atención inicial a paciente sin diagnóstico en la unidad funcional multidisciplinaria (UFM)





CIRCUITOS DE ATENCIÓN

Y Circuito de atención inicial a paciente sin diagnóstico en el centro, servicio o unidad de referencia (CSUR)

Y1.

Actividad Y1. Consulta inicial

Objetivo

Iniciar el procedimiento necesario para llegar a un diagnóstico firme.

Descripción

Tras la recepción de la e-interconsulta, el CSUR citará el paciente a una primera consulta para su valoración inicial y la solicitud de pruebas complementarias que permitan obtener un diagnóstico firme.

En caso de que el facultativo/a considere necesaria la realización de un estudio genético para la confirmación del diagnóstico, se lo comunicará, se lo explicará al paciente y se activará el circuito H (circuito de estudios genéticos)¹⁸.

Tiempo de ejecución

Variable en función del caso.

Perfil

Personal del CSUR.

responsable

18. Página 91 de este documento.



E. Circuito de atención inicial a paciente sin diagnóstico en el centro, servicio o unidad de referencia (CSUR)

E2.

Actividad E2. Revisión de resultados y confirmación de diagnóstico.

Objetivo

Identificar con precisión la patología.

Descripción

Tras la revisión de los resultados de las pruebas complementarias solicitadas en la primera consulta, en caso de diagnóstico firme el CSUR realizará la notificación al RERGA y decidirá si la patología entra en sus competencias.

En el caso contrario, remitirá el paciente de nuevo al profesional/UFM que solicitó la e-interconsulta.

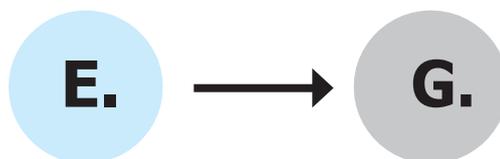
Tiempo de ejecución

Variable en función del caso, con un plazo de referencia estimado de diez días naturales.

Perfil responsable

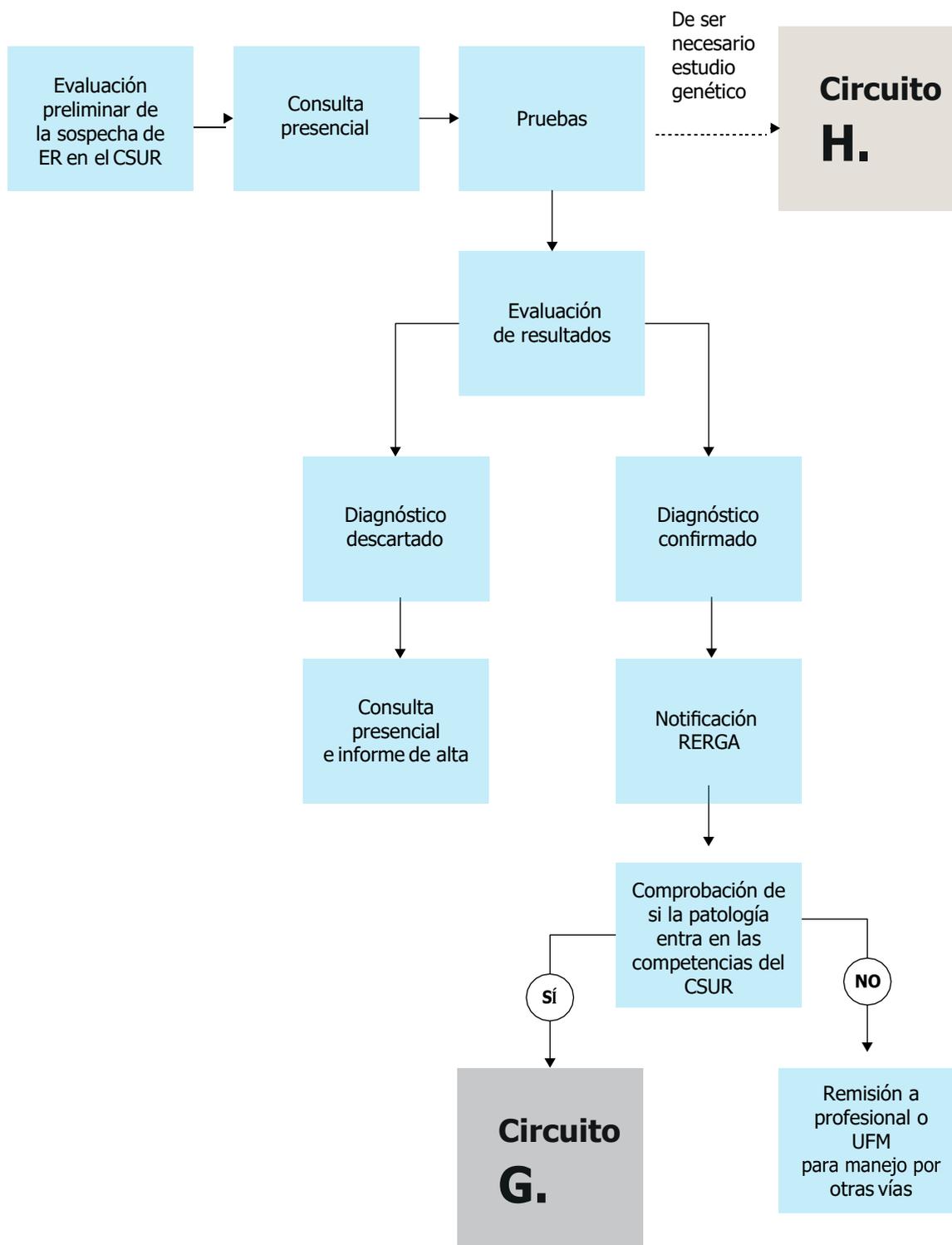
Facultativo/la del CSUR.

El itinerario que se debe seguir a partir de aquí es el detallado en el circuito G (atención al paciente diagnosticado/a en el CSUR).



CIRCUITOS DE ATENCIÓN

E. Circuito de atención inicial a paciente sin diagnóstico en el centro, servicio o unidad de referencia (CSUR)



CIRCUITOS DE ATENCIÓN

F. Circuito de atención la paciente diagnosticado/a en la UFM

F1.

Actividad F1.

Primera consulta de seguimiento.

Objetivo

Proporcionarle al paciente toda la información relativa a su patología y diseñar conjuntamente con él o ella la hoja de ruta que hace falta seguir.

Descripción

El/a paciente será recibido/a para ser informado/a sobre su patología, así como del plan de seguimiento y la asignación del profesional de referencia en el área especializado que corresponda. Durante la consulta se le facilitará participar en la toma de decisiones y formular todas las dudas y sugerencias que desee.

En función de la patología y su afectación orgánica, tal como se describe en la actividad D5, esta consulta puede ser realizada en la UFM o en la consulta del especialista.

Tiempo de ejecución

Durante la consulta.

Perfil

Facultativo/a especialista o de la UFM.

responsable

F2.

Actividad F2.

Realización y revisión del árbol genealógico

Objetivo

Valorar una posible afectación desconocida de la enfermedad en la familia de la persona diagnosticada.

Descripción

Teniendo en cuenta el carácter hereditario de las patologías tratadas en esta unidad, se realizará el árbol genealógico del paciente para detectar casos no diagnosticados entre su familia directa.

Tiempo de ejecución

Variable en función del caso.

Perfil

Personal de la UFM.

responsable



CIRCUITOS DE ATENCIÓN

F. Circuito de atención al paciente diagnosticado/a en la UFM

F3.

Actividad F3. Atención a familiares.

Objetivo

Extender la atención a otras personas de la familia del paciente que puedan estar afectadas por la patología.

Descripción

Se le entregará al paciente un documento con la información que debe trasladar a sus familiares, con el fin de que puedan solicitar directamente una cita en la UFM para ser atendidos en una primera consultapresencial. En caso de confirmación diagnóstica, se procederá a las actividades del eje D¹⁹ con la/s persona/s afectada/s.

Tiempo de ejecución

Variable en función del caso.

Perfil

Personal de la UFM.

responsable

F4.

Actividad F4. Seguimiento

Objetivo

Monitorizar el paciente de forma continuada para garantizar el ajuste del tratamiento a sus necesidades.

Descripción

El/a paciente será citado/a periódicamente para su seguimiento y monitorización. En función de su patología y sus necesidades, las consultas con este propósito tendrán lugar en la UFM, en la consulta del especialista de referencia o en la consulta de su médico/a de AP.

Tiempo de ejecución

Adaptado al paciente y a su patología.

Perfil

Facultativo/a de la UFM, especialista de referencia o médico/a de AP.

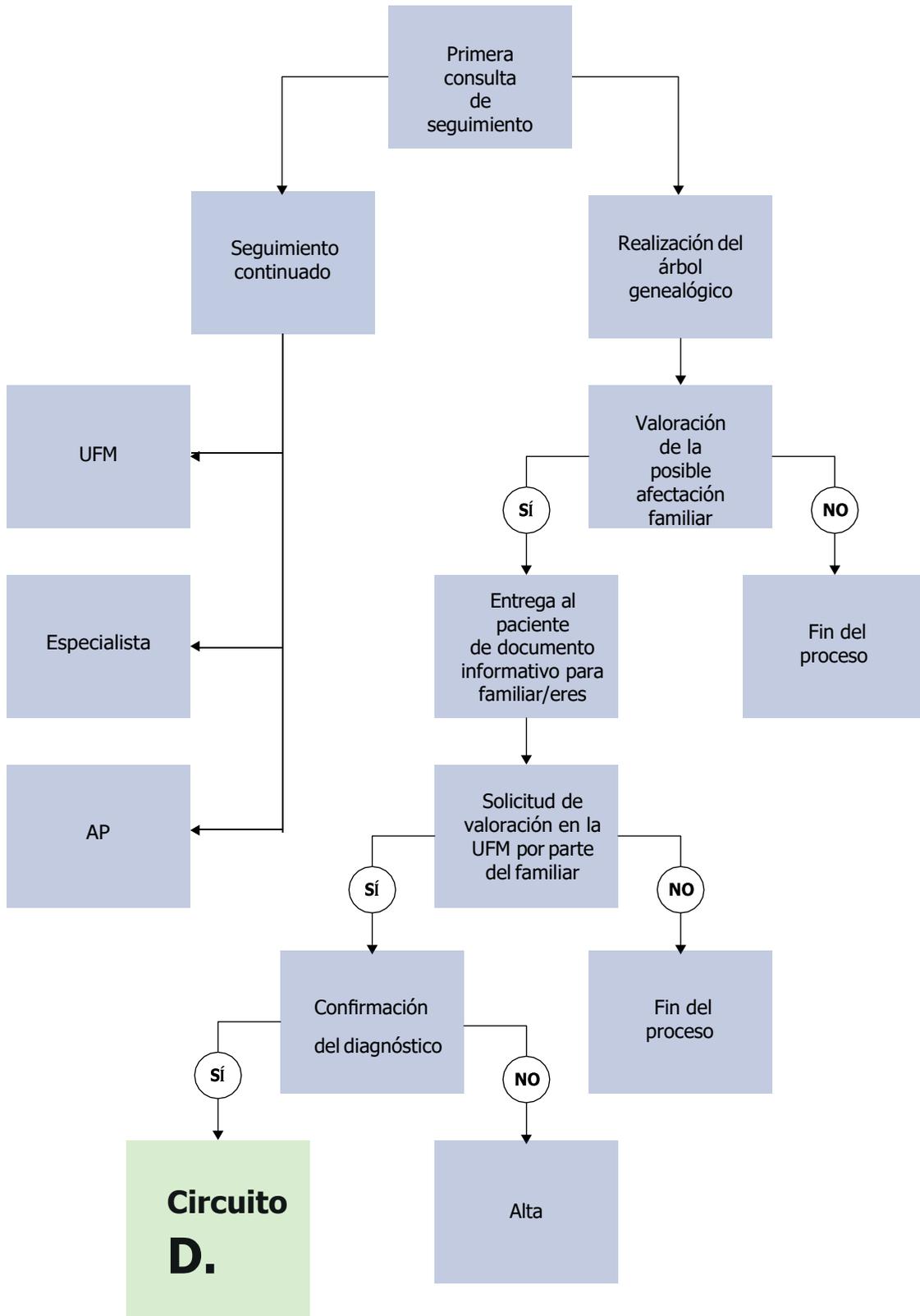
responsable

19. Página 76 de este documento.



CIRCUITOS DE ATENCIÓN

F. Circuito de atención al paciente diagnosticado/a en la UFM



CIRCUITOS DE ATENCIÓN

G. Circuito de atención al paciente diagnosticado/a en el CSUR

Actividad G1.

G1.

Primera consulta de seguimiento.

Objetivo

Proporcionarle al paciente toda la información relativa a su patología y diseñar conjuntamente con él o ella la hoja de ruta a seguir.

Descripción

Se citará al paciente en consulta presencial para informarlo, planificar su seguimiento y asignarlo a su profesional de referencia, facilitándole participar en la toma de decisiones y formular todas las dudas y sugerencias que desee. En función del caso, se podría establecer un seguimiento conjunto entre el CSUR y la UFM.

Tiempo de ejecución

Durante la consulta.

Perfil responsable

Facultativo/a del CSUR.

G2.

Actividad G2.

Realización y revisión del árbol genealógico

Objetivo

Valorar una posible afectación desconocida de la enfermedad en la familia de la persona diagnosticada.

Descripción

Teniendo en cuenta el carácter hereditario de las patologías tratadas en esta unidad, se realizará el árbol genealógico del paciente para detectar casos no diagnosticados entre su familia directa.

Tiempo de ejecución

Variable en función del caso.

Perfil responsable

Personal del CSUR.



G. Circuito de atención al paciente diagnosticado/a en el CSUR

G3. Actividad G3. Atención a familiares.

Objetivo Extender la atención a otras personas de la familia del paciente que puedan estar afectadas por la patología.

Descripción Se le entregará al paciente un documento con la información que debe trasladar a sus familiares, con el fin de que puedan solicitar directamente una cita en el CSUR para ser atendidos en una primera consultapresencial. En caso de confirmación diagnóstica, se procederá a las actividades del circuito E²⁰ con la/s persona/s afectada/s.

Tiempo de ejecución Variable en función del caso.

Perfil responsable Personal del CSUR.

G4. Actividad G4. Seguimiento

Objetivo Monitorizar al paciente de forma continuada para garantizar el ajuste del tratamiento a sus necesidades

Descripción El/a paciente será citado/a periódicamente para su seguimiento y monitorización en el CSUR. En función del caso, se podría establecer un seguimiento conjunto entre el CSUR y la UFM.

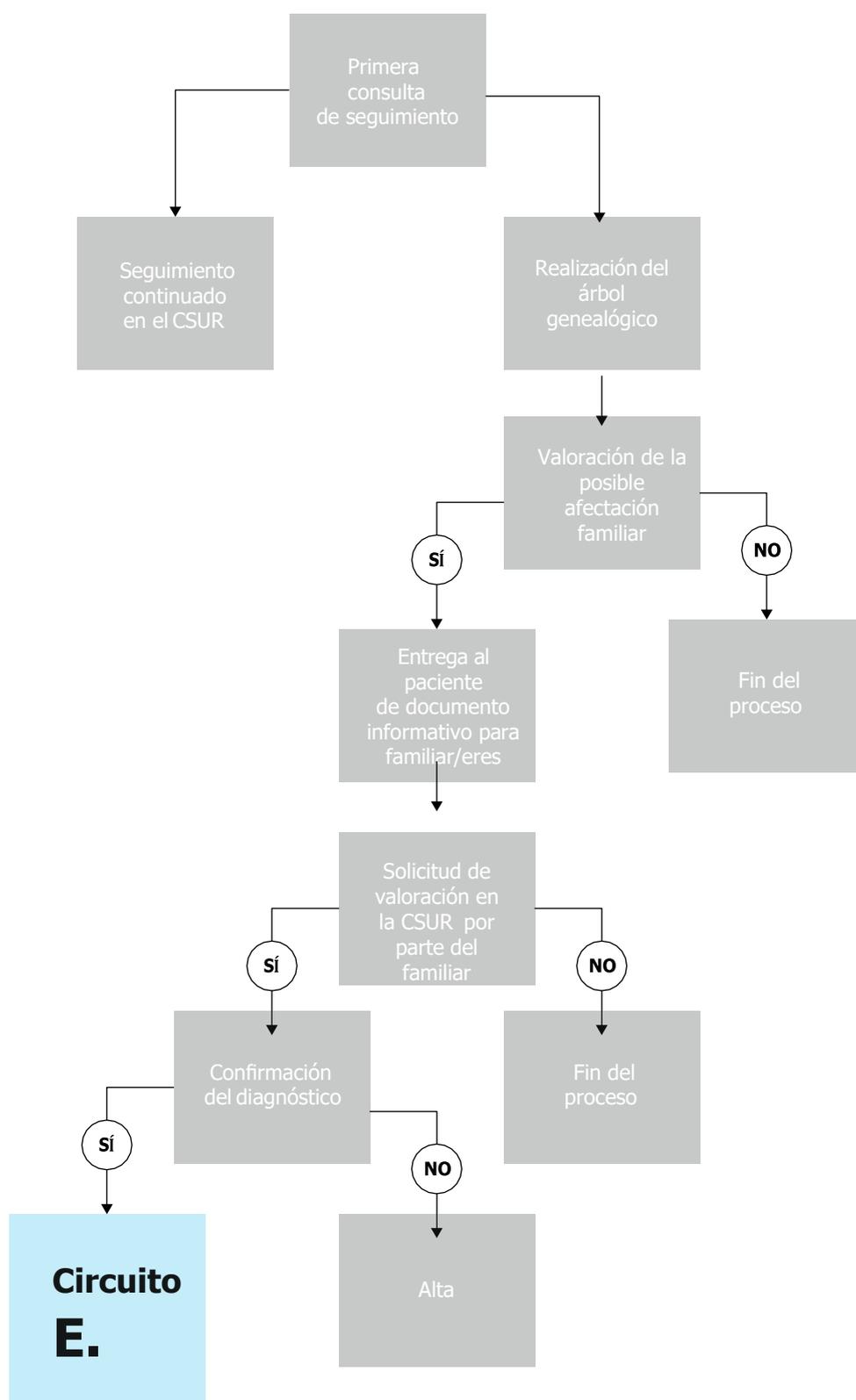
Tiempo de ejecución Adaptado al paciente y su patología.

Perfil responsable Facultativo/a del CSUR.

20. Página 82 de este documento.



CIRCUITOS DE ATENCIÓN

G. Circuito de atención al paciente diagnosticado/a en el CSUR

H. Circuito de estudios genéticos

Las enfermedades y trastornos de base genética son muy numerosos, lo que provoca una continua evolución de los análisis especializados para su detección. En el caso de las ER, son herramientas de enorme utilidad por el elevado componente genético de estas, por lo que es necesaria una buena coordinación de los recursos disponibles, así como una comunicación fluida sobre las necesidades del paciente. Esto requiere del diseño de un circuito específico de estudios genéticos, en el que se defina quien puede solicitarlos, quien debe realizarlos y quien debe comunicarle el proceso y sus resultados a la persona afectada.

En Galicia, las pruebas de análisis genéticos se realizarán, según los casos, en la Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica, en el Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña o en el Complejo Hospitalario Universitario de Vigo²¹. En sus carteras de servicios se recogen las siguientes pruebas:

21. De acuerdo con el señalado en la instrucción tercera de la Instrucción 8/18 de Ordenación de las pruebas de análisis genéticas en el ámbito del Servicio Gallego de Salud.

- / Secuenciación de nueva generación de exomas (*next generation sequencing exome, NGS exome*).
- / Secuenciación de nueva generación de paneles de genes (*next generation sequencing panels, NGS panels*).
- / Arrays.
- / Otros estudios moleculares.



H. Circuito de estudios genéticos

H1. Actividad H1. Petición del estudio y extracción de muestras.

En caso de que el facultativo/a responsable del paciente, la UFM o el CSUR considere necesario realizar un estudio genético para la confirmación del diagnóstico, se lo comunicará y se lo explicará.

A continuación, la persona afectada será remitida a la consulta de la UFM, donde se le facilitará toda la información relativa a la prueba, su objetivo, el tiempo estimado para la obtención de un resultado, sus implicaciones, etc. En esta misma consulta, se le hará entrega de la documentación necesaria y del consentimiento informado.

La decisión última sobre la realización de la prueba le corresponde al paciente. Si no la toma durante la consulta, el personal de enfermería contactará telefónicamente en un plazo de 72 horas para obtener una respuesta.

En caso de que lo/a paciente decida no realizar la prueba, su caso continuará en seguimiento en la unidad especializada correspondiente.

En el supuesto de que su decisión sea afirmativa, tras la firma del consentimiento informado se realizará la extracción de sangre, preferiblemente en la consulta de la UFM. Si fuera necesario, la extracción se haría en el centro de salud, después de contactar con personal de enfermería y/o con el/a médico/a del paciente en AP.



H. **Circuito de estudios genéticos**

H2. **Actividad H2. Realización del estudio genético**

La muestra se remitirá al laboratorio de genómica correspondiente, acompañada del consentimiento, para su procesamiento.

Dada la complejidad del proceso y el tiempo requerido para la obtención de los resultados, es de vital importancia detectar cualquier incidente, por lo que se propone emplear una herramienta digital que permita monitorizar en tiempo real a logística de todas las muestras remitidas desde la UFM. Los estadios por los que pasará la muestra son: enviada > recibida > en proceso > resultado, con la garantía de reportar posibles incidentes en tiempo real en cualquiera de estos estadios.

H3. **Actividad H3. Valoración de resultados y continuidad en la UFM o derivación al CSUR para el tratamiento**

Cuando se reciban los resultados del estudio, el/a facultativo/a de la unidad especializada responsable del caso determinará los pasos que hace falta seguir en función de su complejidad:

- / Los resultados complejos o muy complejos podrán ser consultados con el/a genetista de referencia o con el propio Laboratorio de Genómica.
- / En caso de que el resultado sea de baja complejidad, o tras la revisión de las entidades anteriormente citadas, tendrá lugar una nueva consulta con el/a paciente para informarlo.



H. Circuito de estudios genéticos

De confirmarse que la ER es genética:

- 22. Página 85 de este documento. / En función del tipo de enfermedad diagnosticada, el/la paciente continuará a cargo de la UFM (activación del circuito F²²) o será derivado al CSUR correspondiente (activación del circuito G²³).
- 23. Página 88 de este documento. / Se realizará un estudio familiar (árbol genealógico) y se le entregará al paciente documentación específica para que se la haga llegar a los parientes directos con posibilidad de afectación. En ella se les indicará el contacto de las unidades especializadas a las que pueden dirigirse y la información relevante sobre la patología (activación de circuitos D o E²⁴ en función de la enfermedad en cuestión).
- 24. Páginas 76 y 82 deste documento.

Acciones

La consecución de los dos grandes objetivos estratégicos descritos pasa por las siguientes acciones:

- / Elaboración de los nuevos protocolos y procedimientos por parte de la Comisión Gallega de ER.
- / Implantación de los protocolos y procedimientos acordados.
- / Revisión y actualización periódica de los protocolos y procedimientos.
- / Organización y valoración de la asistencia para la confirmación diagnóstica de pacientes con sospecha de padecer una enfermedad rara y sus familias.
- / Diseño e implementación de los nuevos circuitos en las áreas sanitarias.
- / Soporte tecnológico y de gestión que facilite la implementación del nuevo modelo.
- / Difusión y formación dirigidas a los/a las profesionales implicados/as.



H. Circuito de estudios genéticos

Indicadores

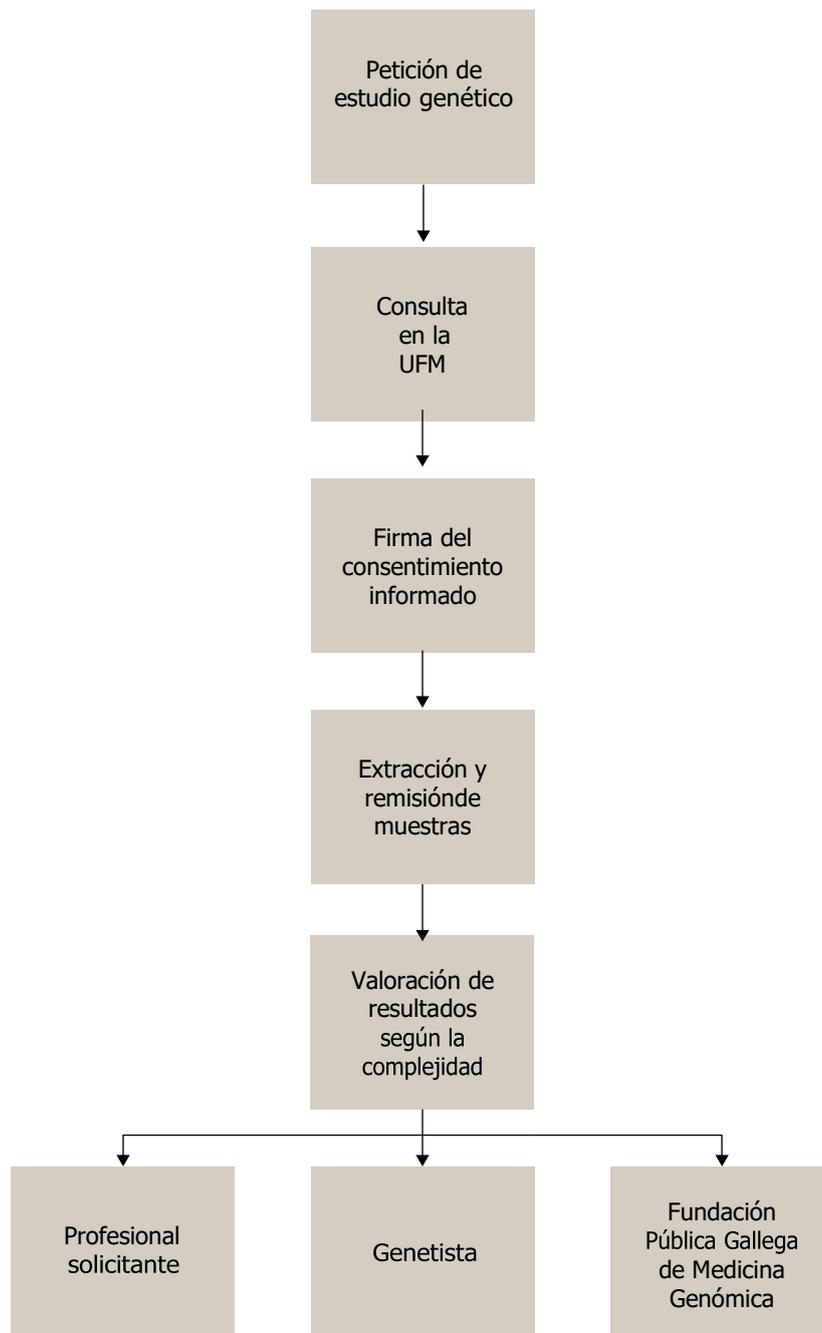
- / Reuniones de la Comisión Gallega de ER (número).
- / Comités clínicos convocados por las UFM (número y proporción de comités clínicos convocados por cada UFM).
- / Incorporación y aplicación de los nuevos protocolos y procedimientos (número).
- / Revisión y actualización de los protocolos y procedimientos (número y porcentaje sobre el total de protocolos y procedimientos).
- / Pacientes valorados/as por las UFM con sospecha de ER (número y porcentaje sobre el total de los recibidos).
- / Pacientes con diagnóstico confirmado de ER por las UFM (número y porcentaje sobre el total de evaluados en UFM).
- / Pacientes con diagnóstico confirmado de ER por los CSUR (número y porcentaje sobre el total de los recibidos).
- / Familiares estudiados/as a partir de un caso índice (número).
- / Familiares diagnosticados/as a partir de un caso inicial (número y porcentaje de personas diagnosticadas con respecto al total de estudiadas).

Recursos utilizados

- / Profesionales del Sergas.
- / Personal de la Subdirección General de Sistemas de la Información de la Consellería de Sanidad.
- / Recursos tecnológicos de soporte: agendas, historia clínica, etc.
- / Profesionales y equipos líderes en la planificación del modelo.
- / Recursos y espacios físicos para las UFM.
- / Equipos de UFM: pediatras, internistas y enfermeros/as clínicos/as.



H. Circuito de estudios genéticos



**La
continuación
figura la
integración
de todos los
circuitos
para facilitar
una visión
panorámica
de los
posibles
itinerarios y la
relación entre
ellos.**



CIRCUITOS DE DERIVACIÓN

A.

Circuito de derivación de paciente sin diagnóstico desde atención primaria (AP).

B.

Circuito de derivación de paciente sin diagnóstico desde atención hospitalaria (AH).

C.

Circuito de derivación de paciente con diagnóstico conocido de ER.

CIRCUITOS DE ATENCIÓN

D.

Circuito de atención inicial a paciente sin diagnóstico en la unidad funcional multidisciplinaria (UFM).

E.

Circuito de atención inicial a paciente sin diagnóstico en el centro, servicio o unidad de referencia (CSUR).

F.

Circuito de atención al paciente diagnosticado/a en la UFM.

G.

Circuito de atención al paciente diagnosticado/a en el CSUR

H.

Circuito de estudios genéticos.



Eje 4.

Mejora del acceso a las terapias farmacológicas y no farmacológicas

Introducción y descripción.

Bajo el término ER se agrupa un heterogéneo grupo de patologías que presentan, por separado, una baja prevalencia en la población general. Los dos atributos –heterogeneidad y escasa prevalencia– suponen un reto a la hora de disponer de herramientas terapéuticas eficaces para su tratamiento.

La complejidad de estas enfermedades, su gravedad y mal pronóstico en algunos casos, el limitado conocimiento sobre ellas y la dispersión geográfica de los/as pacientes dificultan la investigación de estas enfermedades y el posterior traslado de los resultados obtenidos a la práctica clínica.

Sin embargo, tal como se expone a continuación, existe una amplia variedad de terapias farmacológicas y de otro tipo (atención temprana, tratamiento rehabilitador y coadyuvantes y productos sanitarios) a la disposición de los/as pacientes con ER.

Terapias farmacológicas

25. Reglamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, del 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos.

El Reglamento Europeo de Medicamentos Huérfanos²⁵ surgió precisamente con el objetivo de vencer las dificultades anteriormente citadas e impulsar la investigación y el desarrollo de fármacos para el tratamiento de ER, así como para facilitar que las personas afectadas puedan beneficiarse de tratamientos con la misma calidad, seguridad y eficacia que el resto de pacientes. La fórmula se basa en la declaración de determinados medicamentos como huérfanos y en el establecimiento de incentivos como la reducción de tasas o la exclusividad de mercado durante diez años para fomentar su investigación y comercialización.

Para que un medicamento pueda ser declarado huérfano, es necesario demostrar que se destina al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección grave que ponga en peligro la vida o lleve consigo una incapacidad crónica y que no afecte a más de 5 personas por cada 10.000, que suponga



una necesidad médica no cubierta y para la que resulta improbable que, sin incentivos, se comercialice ese medicamento.

En la mayoría de las ocasiones, los medicamentos huérfanos superan de lejos los umbrales coste-efectividad tradicionalmente aceptados para otros fármacos innovadores. Los Estados que financian estos tratamientos se ven obligados a ahondar en su valor terapéutico y social, más allá de la relación coste-efectividad y teniendo muy en cuenta factores como la ausencia de alternativas, la equidad en el acceso, la gravedad de la enfermedad o el impacto presupuestario.

La mayoría de los medicamentos huérfanos utilizados en España son fármacos de uso hospitalario, es decir, se dispensan desde los servicios de farmacia de hospital o se preparan en las unidades centralizadas de dichos servicios para ser posteriormente administrados.

Garantizar el acceso en el tiempo y forma procedentes a este tipo de medicamentos es, sin duda, uno de los retos más complejos para las autoridades sanitarias. Resulta difícil encontrar el equilibrio que satisfaga a los pacientes (acceso rápido y fácil), las empresas (retorno de la inversión) y a los financiadores (equilibrio entre necesidades individuales, distribución de recursos y sostenibilidad). En los últimos años están proliferando nuevas fórmulas de financiación con el objetivo de apuntalar la eficacia y disminuir la incertidumbre que rodea estos medicamentos. Se trata de los acuerdos de riesgo compartido o pago por resultados ligados a la propia resolución de financiación del medicamento, en los que la industria comparte con el financiador los riesgos existentes. Estos acuerdos exigen una importante cultura de registro por parte de los profesionales y mismo existen ya experiencias en las que los propios pacientes participan en el registro.

Atención temprana (AT)

Se entiende por atención temprana el conjunto de intervenciones dirigidas a la población infantil de 0 a 6 años, a su familia y a su entorno, con el objetivo de dar respuesta a la mayor brevedad a las necesidades transitorias o permanentes que presentan estos niños y niñas cuando sufren trastornos en su desarrollo o tienen el riesgo de padecerlos.

La detección a una edad temprana –0 a 6 años– es importante en el estudio de las ER, ya que la gran mayoría de ellas debutan durante este período. Aunque las consecuencias para el/a paciente varían en función de la clínica



y de su edad, es particularmente crítico el primer año de vida por la posibilidad de afectación grave del crecimiento y el desarrollo. Durante el período escolar, las ausencias obligadas del colegio, las hospitalizaciones frecuentes y la discapacidad grave que experimenta el/la paciente puede alterar su proceso de socialización. Además, estas consecuencias repercuten no solo en el niño/a que las padece, sino también sobre su familia y, en último término, sobre el entorno socioeconómico general.

Los equipos de pediatría, enfermería y trabajo social del ámbito sanitario y los/las profesionales de los centros de atención infantil temprana (fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia, psicopedagogía, educación y psicología) son los que se encargan del diagnóstico, rehabilitación y/o apoyo psicosocial tanto de los niños/as menores de seis años afectados por una ER como de sus familias.

Las intervenciones de AT deben considerar la globalidad del niño/a, por lo que deben ser planificadas por un equipo de profesionales de orientación interdisciplinaria o transdisciplinaria. De este modo, se garantiza que se tienen en cuenta todas las dimensiones necesarias –biológica, psicológica, social y educativa– y también las variables extrínsecas que inciden en su desarrollo desde el contexto familiar y el entorno social. Esto implica:

- / Considerar todas las aportaciones de las valoraciones neonatológicas, neuropediátricas, psicopedagógicas, fisioterapéuticas, logopedias, etc., que permitan conocer el estado de salud del niño/a, así como sus capacidades perceptivas, motrices, cognitivas, comunicativas, emocionales, adaptativas y sociales.
- / Tener en cuenta a información derivada del estudio de la familia y del entorno.

Las directrices que hace falta seguir para prestarles una idónea AT a los niños/as afectados/as por una ER figuran en el Proceso Asistencial Integrado de Atención Temprana diseñado en 2015 por la Consellería de Sanidad. En él se establece la coordinación e integración de las acciones cuidadoras específicas de la AT en los distintos centros sanitarios implicados. Esto se instrumenta a través de circuitos asistenciales previamente definidos e intercoordinados, con el objetivo de mejorar y potenciar al máximo el desarrollo de las capacidades físicas, psíquicas, sensoriales y sociales de los niños y niñas gallegos desde el inicio de su vida.



Tratamiento rehabilitador

Con frecuencia, para las ER no se dispone de tratamientos farmacológicos curativos eficaces y, además, es frecuente que se desarrollen complicaciones o secuelas con el paso del tiempo. En este contexto, en el que se requieren abordajes terapéuticos más completas, la rehabilitación es un pilar fundamental para mejorar o prolongar el nivel de autonomía y la calidad de vida de las personas afectadas, mediante fisioterapia, terapia ocupacional y/o logopedia.

El inicio del tratamiento rehabilitador debe ser lo más precoz posible, mismo antes de que la enfermedad esté diagnosticada, lo que permitirá frenar o ralentizar su deterioro.

La Comisión Gallega de ER será la encargada de definir la cartera de servicios y los criterios de acceso –en función de las necesidades del paciente– a las diferentes prestaciones (fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia, etc.).

En cada UFM se identificará un médico/a rehabilitador/a encargado de la valoración funcional y de la definición del plan terapéutico, basándose en la cartera de servicios y en los criterios fijados desde la Comisión Gallega de ER. Desde la UFM se podrá activar el trabajo en red entre sus médicos/as rehabilitadores/as para tratar los casos más complejos.

Además, será necesario identificar los/as profesionales especializados/as en determinados sistemas y patologías para que les den formación a otros/as fisioterapeutas, logopedas y terapeutas ocupacionales.

Coadyuvantes y productos sanitarios

Existen diversos tipos de productos terapéuticos que resultan imprescindibles para el seguimiento y tratamiento de las complicaciones inherentes a las ER. Se trata de los coadyuvantes y de los productos sanitarios, entre los que se incluyen las cremas protectoras de la piel, las lociones, etc.

En este grupo figuran también los productos sanitarios, implantables o no, cuya finalidad es sustituir total o parcialmente una estructura



corporal, o bien modificar, corregir o facilitar su función. La prestación ortoprotésica comprende:

- / **Prótesis externas.** Productos sanitarios que requieren una elaboración y/o adaptación individualizada. Estén diseñadas para sustituir un órgano o parte de él, no precisan la implantación quirúrgica en el paciente.
- / **Productos de apoyo.** Vehículos y dispositivos individuales para favorecer el traslado de personas que perdieron, total o parcialmente y de forma permanente, la capacidad de desplazarse. Hace referencia a caderas de ruedas, andadores, muletas y sistemas de posicionamiento, entre otros.
- / **Órtesis.** Productos sanitarios de uso externo no implantables que, adaptados individualmente al paciente, se destinan a modificar las condiciones estructurales o funcionales del sistema neuromuscular o del esqueleto.
- / **Prótesis especiales.** Aquellas que, por sus características, no corresponden a ninguno de los apartados anteriores y se incluyen en el *Catálogo general de material ortoprotésico*.

Estos productos serán dispensados a través de los establecimientos sanitarios autorizados (ortopedias, ópticas y centros audiológicos) de Galicia.

La Ley 8/2008, de 10 de julio, de salud de Galicia, establece que esta prestación será facilitada por los servicios sanitarios o dará lugar, si corresponde, a ayudas económicas para adquirir los productos necesarios.

Objetivo estratégico

El objetivo principal de este eje es facilitarles el acceso a los tratamientos necesarios a las personas afectadas por ER, ya sea medicamentos huérfanos o convencionales, terapias avanzadas, fármacos en investigación, nutrición artificial o productos sanitarios, siempre basándose en la evidencia científica disponible y con las máximas garantías de eficacia y seguridad.

Los objetivos concretos de este eje se centran en:

- / Garantizar el uso racional y eficiente de los recursos terapéuticos dirigidos al tratamiento de estas patologías.



- / Potenciar la investigación de medicamentos destinados al tratamiento de las ER y facilitar la participación de las/os pacientes en ensayos clínicos, especialmente en los relativos a terapias avanzadas.

Hacer seguimiento y evaluar los resultados en salud obtenidos con los tratamientos empleados en ER y promover la realización de estudios farmacoepidemiológicos.

Acciones

- / Acercamiento de la atención farmacéutica al domicilio de los/as pacientes con ER que cumplen con los requisitos para acceder a los supuestos especiales de entrega informada de medicamentos y productos sanitarios²⁶.
- / Normalización del acceso de los/as pacientes con ER a los fármacos elaborados como fórmulas magistrales debido a la ausencia de medicamentos autorizados en el comprado y/o de presentaciones adaptadas a su edad y/o condición clínica, circunstancias que afectan especialmente a la población pediátrica.
- / Integración de los sistemas de información del Sergas con el Sistema de Información para determinar el Valor Terapéutico en la práctica Clínica Real de los Medicamentos de Alto Impacto Sanitario y Económico en el Sistema Nacional de Salud (Valtermed).
- / Incorporación en la historia clínica electrónica de la información mínima necesaria para conocer los resultados en salud generados por los recursos terapéuticos empleados²⁷.
- / Implementación de protocolos de seguimiento específicos por medicamento y/o patología diseñados para ser cubiertos por los propios pacientes. Estos protocolos prestarán especial atención a dimensiones vinculadas a la calidad de vida relacionada con la salud.

26. Estipulados en el artículo 7 de la Ley 3/2019, de 2 de julio, de ordenación farmacéutica de Galicia.

27. Segundo el estipulado en el artículo 7 de la Ley 3/2019, de 2 de julio, de ordenación farmacéutica de Galicia.

Indicadores

- / Pacientes con ER y dispensaciones de medicamentos huérfanos (número y porcentaje sobre el total de pacientes con ER).
- / Pacientes con ER y dispensaciones de fórmulas magistrales (número y porcentaje sobre el total de pacientes con ER).
- / Protocolos de seguimiento de la prescripción de medicamentos para ER(número).



- / Pacientes con ER incluidos/as en ensayos clínicos con medicamentos (número y porcentaje sobre el total de pacientes con ER).

Recursos utilizados

- / Profesionales sanitarios.
- / Recursos tecnológicos: agendas, historia clínica, plataforma de teleasistencia.
- / Recursos logísticos: transporte, entrega, almacenamiento, etc.

Eje 5. Impulso de la coordinación sociosanitaria y la participación ciudadana

Introducción y descripción

Dadas sus características, las ER requieren de un abordaje integral bajo múltiples perspectivas, todas ellas necesarias e imprescindibles. Partiendo de esta base, es preciso contemplar y entender el funcionamiento y la estructura de los dispositivos sociosanitarios por su papel fundamental en el soporte a las personas afectadas por ER y a sus familiares, sin olvidar la relevancia de las asociaciones y de los consejos asesores de pacientes.

Dispositivos sociosanitarios

Los dispositivos sociosanitarios conforman el sistema de atención sanitaria y social prestada a las personas que precisan de esta intervención simultánea para obtener sinergias que mejoren su estado de salud y su calidad de vida.

Existen diferentes dispositivos que trabajarán de forma coordinada con las asociaciones de pacientes para ofrecer una atención sociosanitaria idónea para la persona afectada que incluya también el apoyo a sus familiares.

Las ER suelen llevar asociados importantes grados de discapacidad y dependencia para las actividades de la vida diaria que obligan a la familia a realizar adaptaciones importantes de su vida personal, social y laboral.



Por este motivo, las personas cuidadoras necesitan apoyos que favorezcan su propio cuidado y a la vez contribuyan al bienestar familiar. Estos apoyos deben dirigirse a paliar:

- / La reducción de tiempo y espacio para el descanso, el ocio y la vida social.
- / Las inversiones económicas en cuidados, servicios y adaptación físicas del hogar y del entorno.
- / Las dificultades para la conciliación laboral y, por lo tanto, en muchos casos, la reducción del grado de solvencia económica.

Todo esto provoca estrés en las familias, lo que puede repercutir sobre su salud y afectar su capacidad para ofrecer un cuidado acomodado a las personas afectadas por ER.

El ámbito de actuación del trabajo social comprende, entre otros aspectos:

- / Atender las necesidades, demandas y expectativas de los/as pacientes y de sus familias en el terreno social.
- / Colaborar con las asociaciones de afectados.
- / Informar y asesorar a los afectados/as sobre sus derechos y los recursos sociales a su disposición.
- / Promover actividades y grupos de autoayuda.
- / Impulsar el voluntariado en salud.

Una vez realizada la fase de captación o detección de la persona con ER, el/a profesional de trabajo social procederá al estudio de su situación personal y sociofamiliar (sexo, edad, estado civil, nivel formativo, hábitos, unidad de convivencia, identificación del cuidador/a principal estado de salud, nivel de dependencia y condiciones y localización de la vivienda, entre otros).

A partir de estos datos, obtendrá el diagnóstico social, que le permitirá identificar la situación, las carencias y/o los problemas sociales, con el fin de diseñar el correspondiente plan de intervención social para la busca de la red de apoyo y los recursos idóneos, interactuando con el/a paciente y con su familia.



MODELO DE ATENCIÓN SOCIAL AL PACIENTE CON ENFERMEDAD RARA



Asociaciones de pacientes

Las asociaciones son un elemento clave para las personas afectadas por una ER, ya que abordan desde la orientación y el soporte sociosanitario a estas personas hasta la visibilización de estas patologías en la sociedad, pasando por la mejora de la relación médico/a-paciente y el complemento de la cobertura de las necesidades sociosanitarias de pacientes y familias.

La baja prevalencia de cada patología de forma independiente, unida a la dispersión geográfica de los afectados/as que comparten diagnóstico, hace que las asociaciones específicas de una determinada ER acojan un número muy pequeño de socios/as y vean limitado su crecimiento. No obstante, su integración en federaciones de asociaciones aumenta su capacidad de actuación.

EURORDIS

La Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) es una alianza única sin ánimo de lucro, integrada por 869 asociaciones de pacientes de más de 70 países que trabajan juntas para mejorar la vida de 30 millones de personas afectadas por una ER en Europa y sus familias.

EURORDIS fortalece la voz de los pacientes y contribuye a definir la investigación, las políticas y los servicios sobre ER. Estas tareas se realizan poniendo en contacto pacientes y familias –a nivel individual y colectivo–, reuniendo todos los grupos de interés y movilizand la comunidad de ER.

Sus principales objetivos son:

- / Fortalecer los colectivos de pacientes de ER.
- / Reclamar que las ER sean consideradas un tema de salud pública.
- / Concienciar la sociedad y las instituciones nacionales e internacionales.
- / Mejorar el acceso a la información, tratamiento, atención sanitaria y apoyo por parte de las personas con ER.
- / Promover buenas prácticas en estos campos.



- / Incentivar la investigación científica y clínica en ER.
- / Desarrollar medicamentos huérfanos y tratamientos para este tipo de patologías.
- / Mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por ER mediante recursos de apoyos educativos, sociales y de bienestar.

FEDER

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) es un conjunto de asociaciones que nació con la misión de dar visibilidad a estas patologías e impulsar la acción colectiva de pacientes y familiares.

En el año 2000 formalizó su incorporación a EURORDIS. Posteriormente, se adhirió la NEPHIRD²⁸, red europea en la que participan el Instituto de Salud Carlos III, junto con instituciones de salud de 12 países de la Unión Europea.

Las actividades de los miembros de FEDER se centran básicamente en:

- / Atención a socios y familiares.
- / Encuentros anuales.
- / Difusión a través de distintos medios de comunicación.
- / Campañas de sensibilización.
- / Iniciativas terapéuticas.
- / Grupos de ayuda.
- / Participación en ferias.
- / Formación.
- / Actividades de ocio y tiempo libre.

La labor de atención a personas afectadas a través de servicios de información y orientación es la actividad desarrollada con mayor frecuencia por las asociaciones FEDER.

La Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas (FEGEREC) representa Galicia en FEDER. Actualmente, a través de su programa asistencial sociosanitario, ponen a la disposición de las personas que padecen enfermedades raras y ultrarraras sus servicios de fisioterapia, terapia ocupacional, psicología clínica, neuropsicología, logopedia, trabajo social, acogida, mediación y asesoramiento jurídico.



Consejos asesores de pacientes

Desde el año 2018, todas las áreas sanitarias gallegas cuentan con consejos asesores de pacientes. Se trata de órganos colegiados de carácter consultivo que procuran la mejora de la calidad de la asistencia sanitaria a través de la participación de los/as pacientes. También tienen la misión de informar y asesorar a los órganos responsables de la dirección y gestión de las áreas sanitarias.

A través de los consejos asesores, se crean estructuras formales de participación de las asociaciones de pacientes –incluidas las de ER– en el ámbito territorial de las áreas sanitarias.

Objetivo estratégico

El objetivo principal de este eje es optimizar la coordinación entre las actuaciones sanitarias y las sociales, lo que incluye la identificación y el desarrollo de todas las sinergias que contribuyan a aumentar la autonomía de los/las pacientes de ER, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social.

Acciones

Para lograr la mejor integración posible de las acciones sanitarias y sociales se proponen:

- / Desarrollo de un modelo integral y participativo de todas las administraciones sanitarias para prestar una atención más precisa a pacientes con ER y a sus familias, con un diseño y ejecución orientados a las necesidades de las personas usuarias.
- / Elaboración consensuada de un catálogo de prestaciones o cartera de servicios sociosanitarios y de participación ciudadana común en cuanto a concepto y terminología.
- / Colaboración con las asociaciones de pacientes para mejorar y potenciar la orientación y el soporte sociosanitario a las personas con ER y a sus familias.
- / Impulso de los consejos asesores de pacientes en relación con las ER.



Indicadores

- / Existencia de un modelo integral y participativo de coordinación sociosanitaria y participación ciudadana para la atención a las personas con ER y a sus familias (sí/no).
- / Disponibilidad de un catálogo de prestaciones o cartera de servicios sociosanitarios y de participación ciudadana común y actualizado (sí/ no).
- / Desarrollo de una plataforma de colaboración con las asociaciones de pacientes con ER y sus familias para compartir de forma segura la información necesaria, con el fin de asegurar una idónea coordinación de la atención (sí/no).
- / Pacientes con ER filiada o no filiada informados/as sobre asociaciones de pacientes (número y porcentaje sobre el total de personas con ER filiada o no filiada).
- / Pacientes valorados/as por los servicios de trabajo social con sospecha o confirmación diagnóstica de ER (número y porcentaje sobre el total de pacientes con sospecha o confirmación diagnóstica de ER).

Recursos utilizados

- / Profesionales: médicos/as, trabajadores/as sociales.
- / Asociaciones de pacientes.
- / Consejos asesores de pacientes.
- / Recursos tecnológicos: agendas, historia clínica, etc.



Eje 6.

Fomento de la formación y divulgación entre profesionales, pacientes, familiares y ciudadanía.

Introducción y descripción.

La continua actualización de conocimientos y competencias en el ámbito de las ER es un factor determinante para garantizar una atención profesional óptima, una respuesta informada por parte de los/as pacientes y un apoyo acomodado por parte de las familias y de las personas cuidadoras.

Profesionales

El elevado número de ER; el imprescindible trabajo multidisciplinario requerido para su diagnóstico, tratamiento y seguimiento; y la necesidad del paciente de entender su enfermedad y su evolución hacen que sea ineludible programar acciones de formación e información sólidas para el personal sanitario.

Una mejora estructurada de las propuestas formativas desde el pregrado hasta la formación continuada de los/as profesionales repercutirá directamente en la calidad de la atención a las personas afectadas.

El *Estudio sobre la situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España (ENSERio II)*²⁹ estima que el 56 % de la muestra consultada manifiesta recibir un tratamiento inadecuado debido a la falta de conocimiento del personal sanitario sobre su enfermedad.

29. Publicado en 2013 por iniciativa de FEDER, con la colaboración de la Fundación Especial Caja Madrid y el apoyo de la Fundación ONCE.

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud señala en su línea 7 (Formación) que el abordaje de las ER requiere de una serie de conocimientos y habilidades de todo tipo por parte de los/as profesionales. En este sentido, destaca que se deben incluir contenidos relacionados con las ER tanto en la formación de grado como en la formación sanitaria especializada, en el marco de los itinerarios formativos.

Al margen de esto, hace falta centrar los esfuerzos en la formación continuada de los/as profesionales que intervienen durante lo proceso de las ER, dando cobertura a todos los perfiles que forman parte de los equipos



30. En 2006 la Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria realizó una encuesta a pediatras de atención primaria de todo el SNS. De los 720 participantes – responsables de un total de 1.140 diagnósticos de ER– el 92,7 % se mostró interesado en recibir información o formación continuada en ER.

multidisciplinarios (enfermería, medicina de familia, pediatría, psicología, fisioterapia, trabajo social, etc.). El personal sanitario vinculado al abordaje de las ER tanto en atención primaria como hospitalaria deberá contar con un plan de formación específico de mayor intensidad en el primero nivel asistencial³⁰, ya que constituye la principal vía de acceso al sistema sanitario de estos/as pacientes.

El SNS destacó las acciones llevadas a cabo desde Galicia en este ámbito, a través de la realización de dos ediciones anuales de cursos sobre la prevención, detección y seguimiento de ER para personal sanitario de AP.

Además, aunque no suelen estar implicados en las fases iniciales de una ER, otros/as profesionales que desarrollan su actividad en servicios como los de urgencias, hospitalización a domicilio o cuidados paliativos deben tener muy presente a existencia de estas patologías y los recursos existentes para su tratamiento y evolución. Por este motivo, también es importante formar e informar este personal sanitario.

Pacientes, familiares y ciudadanía

La educación sanitaria de las personas afectadas por ER, así como la información a familiares y a la ciudadanía en general, es un recurso de enorme valor para mejorar la calidad de vida de los/as afectados y sensibilizar la población sobre estas patologías.

Por lo que respecta a los/las pacientes, las líneas de trabajo actuales se orientan hacia el empoderamiento para que puedan tomar el control sobre su situación y participar en la toma de decisiones sobre su salud.

El personal sanitario debe proporcionarles información a los/as pacientes y a sus familias mediante la comunicación interpersonal durante la entrevista clínica o bien servirse de materiales educativos y formativos, con el apoyo de las nuevas tecnologías.

Otro de los ámbitos relevantes es la realización de talleres y sesiones para pacientes y familiares. Elaborar una estrategia o plan formativo en colaboración con la Escuela Gallega de Salud para Ciudadanos y las asociaciones de pacientes será imprescindible para ofrecer canales abiertos entre profesionales sanitarios y pacientes.



Objetivos estratégicos

En coherencia con los dos apartados que se acaban de exponer, este eje prevé dos objetivos estratégicos: el primero es formar al personal sanitario y difundir entre sus profesionales el conocimiento relativo a las ER, mientras que el segundo se centra en formar e informar pacientes, familiares y cuidadores/as.

A seguir, se exponen cada uno de ellos con un desglose individualizado de acciones, indicadores y recursos utilizados para su ejecución.

1. Formar el personal sanitario y difundir entre sus profesionales el conocimiento relativo a ER

Para cumplir este objetivo, será necesario darles visibilidad a las ER en el sistema sanitario y mejorar la sensibilización de sus profesionales sobre ellas. Esto debe ir acompañado de un plan de Formación corporativo que dé respuesta a las necesidades del personal sanitario y que permita evaluar su impacto y contar con visión a medio plazo.

Acciones

Las acciones que hace falta desarrollar para obtener los resultados esperados son:

- / Detección de necesidades basándose en encuestas *online* a los equipos multidisciplinares que atienden pacientes con ER.
- / Organización de grupos focales de profesionales con el fin de definir y estructurar las temáticas y dinámicas docentes necesarias para generar un itinerario formativo sobre ER.
- / Determinación y segmentación de los perfiles sanitarios que deben recibir los planes formativos, así como de la intensidad y contenidos en función de los objetivos parciales que se pretendan conseguir para cada uno de los colectivos.
- / Diseño de los diversos itinerarios formativos para cada uno de los segmentos identificados (facultativos/as de AP, pediatras, médicos/as de urgencias, profesionales de hospitalización a domicilio, personal de enfermería de AP, rehabilitadores/as, fisioterapeutas, etc.).



- / Planificación de un itinerario formativo específico para los/as coordinadores/as de AP.
- / Selección de los canales para desplegar el plan de formación.
- / Diseño de un itinerario anual de sesiones clínicas: definición de las temáticas más relevantes a impartir trimestralmente en sesiones clínicas tanto en AP como en AH.

Indicadores

- / Realización de encuestas *online* a los equipos multidisciplinares que atienden pacientes con ER (sí/no).
- / Grupos focales de profesionales organizados para detectar las necesidades de formación (número).
- / Sesiones de formación programadas (número).
- / Sesiones de formación realizadas (número y porcentaje sobre el total de sesiones programadas).
- / Sesiones de formación acreditadas (número y porcentaje sobre el total de sesiones realizadas).
- / Profesionales formados (número y porcentaje sobre el total de profesionales susceptibles de recibir formación).
- / Resultados de encuestas de satisfacción de las actividades formativas.
- / Sugerencias de propuesta de temáticas a tratar (número y porcentaje sobre el total de sesiones de formación realizadas).

Recursos utilizados

- / Estrategia formativa (diseño y elaboración de contenidos, despliegue y difusión) en el marco de los planes anuales de formación continuada de ACIS, con financiación propia para su desarrollo.
- / Apoyo, gestión, asesoramiento docente y coordinación de ACIS para el desarrollo e implementación de las acciones identificadas, con la participación e implicación de los/as profesionales sanitarios/as encargados de la definición y diseño de los contenidos.
- / Plataforma tecnológica de gestión del conocimiento e infraestructura docente de ACIS en su sede central, además de la red de aulas del sistema sanitario gallego.



2. Formar e informar pacientes, familiares y personas cuidadoras

31. Estrategia SERGAS
2020, línea 5.

El cumplimiento de este objetivo se canalizará a través de la Escuela Gallega de Salud para Ciudadanos, creada por el Sergas para mejorar la formación e información de pacientes y ciudadanía con el fin último de favorecer la toma de decisiones sobre sus procesos de salud y contribuir a incrementar su participación³¹.

Acciones

Las acciones que hace falta desarrollar en este ámbito concreto se centran en:

- / Diseño de un plan formativo para pacientes y familiares. Contará con un enfoque teórico-práctico bajo el formato de talleres, sesiones con expertos y otros.
- / Implementación del plan formativo, con la colaboración de las asociaciones de pacientes.
- / Participación de pacientes y familiares en la formación e información sobre ER.

Indicadores

- / Disponibilidad de un plan formativo para pacientes y familiares (sí/no).
- / Actividades formativas y de divulgación programadas (número).
- / Actividades formativas y de divulgación realizadas (número y porcentaje sobre el total de actividades programadas).
- / Pacientes y familiares formados (número).
- / Asociaciones que colaboran en la formación y divulgación sobre ER (número).
- / Pacientes que colaboran en la formación y divulgación sobre ER (número).
- / Proyectos de formación y divulgación de ER que incluyan la participación de pacientes (número).



Recursos utilizados

- / Escuela Gallega de Salud para Ciudadanos.
- / Profesionales sanitarios y docentes.
- / Asociaciones de pacientes.

Eje 7. Promoción de la investigación y de la obtención de resultados en sanidad

Introducción y descripción.

La investigación de las ER con impacto en Galicia debe contemplarse desde los tres niveles territoriales e institucionales en los que se habilitan los recursos necesarios para llevarla a cabo: europeo, nacional y autonómico. A continuación, se desglosan los datos más importantes para dibujar este contexto tridimensional y se introducen las principales claves de los resultados en salud relativos a las ER.

Contexto de investigación

EUROPEO

El primer programa de acción comunitaria sobre ER, incluidas las genéticas, fecha del período 1999-2003. Desde aquella, se consideró un área prioritario en las políticas de salud pública de la UE.

Además, los planes europeos para la investigación, conocidos como programas marco, incluyen entre sus líneas temáticas prioritarias la investigación en ER desde los años noventa del pasado siglo.

El 7.º Programa Marco (2007-2013) no solo financió investigación básica, sino que un porcentaje importante de la inversión se destinó a proyectos relacionados con la investigación en salud y con el descubrimiento de nuevas terapias y ensayos clínicos.



32. Fuente:
página web de
Horizonte 2020
([https://
eshorizonte2020.es](https://eshorizonte2020.es)).

33. Comunicación de
2008 de la Comisión
Europea al Parlamento
Europeo, al Consejo, al
Comité Económico
y Social Europeo y al
Comité de las Regiones.
"Las enfermedades
raras: un reto para
Europa".

La iniciativa Horizonte 2020, equivalente al programa marco del período 2014-2020, preveía una línea de apoyo específico para investigación en ER. En las convocatorias de proyectos realizadas en el marco de esta, España logró 1.934 millones de euros entre 2014 y 2016 ³², lo que representa el 9,8 % del total y la sitúa en cuarta posición a nivel europeo.

La estrategia de financiación de la UE para la investigación de ER se centró en entender las causas subyacentes de estas enfermedades y en su diagnóstico, prevención y tratamiento.

Además, desde el año 2008, por iniciativa de la Comisión Europea ³³, se estableció una sinergia comunitaria global para apoyar a los Estados miembros en el reconocimiento, prevención, diagnóstico, tratamiento, cuidados e investigación eficaces y eficientes de las ER en la UE. Pola su vez, tiene la misión de contribuir a mejorar los resultados sanitarios. En esta comunicación se establecía el fomento de proyectos cooperativos para optimizar el uso de los limitados recursos dedicados a la investigación sobre ER.

Aquí se enmarca la iniciativa ERA-Net E-Rare (European Research Area Network fuere Research Programmes on Rare Diseases), que coordina las políticas de financiación europea de la investigación en ER, contribuyendo así a unificar los esfuerzos. España es socio de este consorcio desde sus orígenes a través del Instituto de Salud CarlosIII (ISCIII).

Las convocatorias realizadas en los programas E-Rare demostraron que la financiación de proyectos sobre investigación de ER de forma coordinada es posible y, además, necesario.

En 2012, el grupo de participantes en E-Rare se unió al Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC, por sus siglas en inglés: International Rare Diseases Research Consortium), promovido por la Comisión Europea y el Instituto Nacional de Salud de los EE. UU. y del que forma parte España. En 2017, el IRDiRC estableció como objetivo para el año 2027 disminuir el tiempo de diagnóstico de las ER a un año desde lo comienzo de los síntomas, así como mil nuevas terapias para ER aprobadas.



NACIONAL

España fue uno de los países pioneros en el lanzamiento de iniciativas estatales para incentivar la investigación sobre ER, ampliar el conocimiento y mejorar la calidad y esperanza de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias.

Durante la primera fase, se fueron estableciendo conexiones entre asociaciones de pacientes y profesionales del ámbito clínico y de investigación en esta área. Con base en esto, el ISCIII creó el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y financió las redes temáticas de investigación cooperativa (RETIC) a partir de 2002. Inicialmente se crearon 12 RETIC (dos grandes redes de centros orientadas a la genética y otras 10 orientadas a tratar problemas o grupos de patologías concretas), a las que se fueron sumando más.

El IIER nació en 2003 y está integrado en la estructura del ISCIII. Sus objetivos son el fomento y la ejecución de la investigación clínica y básica, la formación y el apoyo a la transferencia sanitaria y la innovación en la atención a personas afectadas por enfermedades raras.

Además, colabora con el Ministerio de Sanidad en el desenvolvimiento de la estrategia nacional de ER en representación del ISCIII y forma parte de su red de biobancos.

Por otra parte, el IIER lideró la primera Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpIER) y, en el marco de esta, desarrolló el primero atlas de distribución geográfica de las ER en España, acción que fue continuada desde las comunidades autónomas participantes en la red. La REpIER también evaluó la existencia de registros de ER en España y sentó las bases para el desarrollo de acciones de atención sociosanitaria a favor de las personas con enfermedades raras y sus familias.

Tras esta primera fase, que finalizó en 2006, se decidió crear los centros de investigación biomédica en red (CIBER). Entre ellos figura el CIBER en Enfermedades Raras (CIBERER), en el que se integran la mayoría de los grupos y centros incluidos en las 12 redes del período previo (las denominadas RETIC).

El CIBERER es uno de estos nueve consorcios establecidos por iniciativa del ISCIII y tiene el fin de coordinar y potenciar la investigación sobre



las ER en España. En la actualidad es un área del denominado CIBERISCIH, que en 2015 pasó a englobar administrativamente los CIBER existentes y que desarrolla seis programas transversales (investigación, recursos humanos, divulgación, internacionalización, formación y aplicación del conocimiento).

En el marco del ISCIII cabe destacar también el programa IMPaCT (Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología), una acción estructural del instituto para poner las bases de la Estrategia Española de Medicina Personalizada. Su Programa de Medicina Genómica está coordinado desde Galicia y establece la creación de una infraestructura de centros de secuenciación de altas capacidades, al tiempo que ofrece análisis genómicos de altas capacidades (exomas o genomas completos) a todos los pacientes con enfermedades raras no diagnosticadas con el objeto de acercarnos a los objetivos del IRDiRC.

AUTONÓMICO

Los investigadores del Sistema Público de Salud de Galicia trabajan bajo un enfoque multidisciplinario, con un alto nivel científico y con el objetivo compartido de mejorar el bienestar de las personas. Galicia es un entorno privilegiado para la investigación en salud, ya que cuenta con:

- / Historia clínica electrónica y receta electrónica única con cobertura para la atención sanitaria de toda la población gallega.
- / Personal altamente calificado para el tratamiento de un elevado volumen de información contenida en bases de datos, pendientes de explotación en muchos casos y cuya análisis puede ayudar a mejorar la atención a los pacientes.
- / Laboratorios de investigación en diversos centros sanitarios.
- / Una unidad propia de evaluación de tecnologías sanitarias (Avalia-t), que colabora activamente con otras entidades análogas a nivel nacional e internacional.
- / Una red de comités de ética de la investigación que garantiza los estándares de calidad y las buenas prácticas en los ensayos clínicos.
- / Recursos de apoyo como los biobancos y los CIBER, que permiten completar una sólida infraestructura de investigación biomédica.



Más de 1.100 investigadores e investigadoras de áreas de conocimiento muy diversas desarrollan su actividad científica en los hospitales y centros de salud gallegos. Todos ellos están integrados en los tres institutos de investigación sanitaria de Galicia, en los que profesionales procedentes de los ámbitos académico y clínico colaboran para facilitar la transferencia de sus resultados científicos a la práctica asistencial.

Los grupos de los institutos que se centran en ER son:

- / Áreas de Endocrinología y Nefrología del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS).
- / Área de Metabolismo, Nutrición y Enfermedades Raras y de Base Genética del Instituto de Investigación Sanitaria Galicia Sur (IISGS).
- / Área de Enfermedades Cardiovasculares y Metabólicas del Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña (INIBIC).

La investigación sanitaria de Galicia se caracteriza por:

- / Buenos indicadores de excelencia científica.
- / Capacidad para la captación de recursos con un retorno de entre 1,5 y 2 euros por cada euro invertido.
- / Generación de empleo de alta cualificación.
- / Función docente y de generación y transmisión de conocimiento.
- / Creciente actividad en protección industrial de los resultados de investigación con proyección social.
- / Herramientas para transformar la cultura de la organización sanitaria y contribuir a una economía basada en el conocimiento.

Resultados en salud

Mejorar los resultados en salud es un objetivo prioritario de la gestión sanitaria. A pesar del reconocimiento del valor que aportan y a que en España existen cada vez más proyectos piloto para su medición, aún hay mucho camino por recorrer para establecer líneas de trabajo estratégicas sobre ellos desde los servicios estatales y autonómicos de salud.



La evaluación de la calidad asistencial del Sistema Nacional de Salud (SNS) es un proceso a lo que se le otorga cada vez más importancia. Los principales indicadores que se analizan están relacionados con:

- / Prestar asistencia sanitaria acorde con el estado de la ciencia y con sus evidencias.
- / Proporcionar un cuidado sanitario que satisfaga el paciente.
- / Asegurar la accesibilidad y continuidad de los cuidados.
- / Emplear los medicamentos que más valor terapéutico añadido van a proporcionar según las necesidades de los/as pacientes y acorde con la patología que padecen.
- / Lograr los mejores resultados en salud en la ciudadanía.
- / Conseguir el máximo de beneficio en salud con el mínimo consumo de recursos.

Con el fin de conseguir una calidad asistencial de alto nivel, es imprescindible prestar una atención sanitaria focalizada en la eficacia y en la seguridad, así como en la eficiencia (relación coste/efectividad) y en la calidad de vida que les va a proporcionar a los pacientes. Estos aspectos son clave a la hora de definir el valor terapéutico que va a acercar cualquier nueva intervención sanitaria (medicamentos, productos u otras tecnologías sanitarias), algo que cobra especial relevancia en el caso de las enfermedades poco frecuentes por su complejo abordaje.

La investigación de resultados en salud es una disciplina orientada a cuantificar, analizar e interpretar los resultados que generan las distintas intervenciones sanitarias (medicamentos, procedimientos quirúrgicos, técnicas diagnósticas, productos sanitarios, etc.) en las condiciones de uso rutinarias del entorno real. Los datos que se obtienen son de gran ayuda para el personal sanitario y otros agentes decisorios a la hora de tomar decisiones más informadas y acertadas, con el fin último de mejorar la calidad asistencial.

En relación con los resultados clínicos, el mayor interés radica en descubrirlos beneficios terapéuticos de las intervenciones en condiciones de uso habituales. Además, la investigación permite:

- / Conocer la evolución de los síntomas de las enfermedades.
- / Disponer de datos de morbilidad (reingresos, complicaciones, recidivas, exacerbaciones, etc.) y mortalidad de las enfermedades a medio y largo plazo.



- / Diseñar herramientas de cribado para poder diagnosticarlas rápidamente.
- / Conocer el nivel de cumplimiento terapéutico y el grado de persistencia de los pacientes con las alternativas terapéuticas.

Para evolucionar desde la gestión del gasto sanitario al nuevo paradigma que supone la gestión de la calidad asistencial, es necesario:

- / Disponer de excelentes sistemas de información.
- / Protocolizar todos los procesos, tanto de atención primaria como de asistencia hospitalaria.
- / Integrar toda la información generada en los centros sanitarios.
- / Medir los resultados en salud conseguidos y valorar si son coherentes con las evidencias científicas disponibles y con los recursos que la sociedad decidió destinar al cuidado sanitario y, por lo tanto, si la atención sanitaria ofrecida es coste-efectiva.

Para Galicia, disponer de una herramienta de análisis de datos tecnológicamente avanzada (HEXIN³⁴) permite realizar trabajos orientados a la busca de resultados en salud, especialmente en el ámbito de las ER, en el que se dispone de grupos de referencia en campos como las metabopatías y las cardiopatías familiares.

34. Plataforma de Explotación de Información y Gestión de Datos Clínicos y Epidemiológicos (más información en las páginas 29 y 54).

Objetivo estratégico

El objetivo central de este eje es dinamizar la estructura de investigación e innovación del Sistema Público de Salud de Galicia para:

- / Incrementar la participación y colaboración de los grupos gallegos de investigaciónsanitaria en líneas de I+D relativas a ER.
- / Difundir los resultados de la investigación.
- / Orientar y unir esfuerzos para obtener resultados en salud.

Acciones

Las acciones que hace falta desplegar en este ámbito se centran en:

- / Fomento de la investigación sobre la historia natural de las ER y los medicamentos huérfanos.



- / Colaboración en red con grupos a nivel nacional e internacional.
- / Fomento de la difusión de los resultados de investigación.
- / Promoción de estudios que permitan identificar prioridades y necesidades del sistema, como la demora diagnóstica y sus causas.
- / Creación de grupos de trabajo para la generación de algoritmos en el marco de HEXIN, con el objetivo de iniciar líneas de trabajo sobrerresultados en salud.
- / Participación de pacientes y familiares afectados en la promoción de estrategias de investigación sobre ER.

Indicadores

- / Publicaciones científicas realizadas (número).
- / Participación de los grupos de investigación gallegos en proyectos nacionales y europeos sobre ER (número de colaboraciones).
- / Grupos de investigación con los que se colabora a nivel nacional y europeo (número).
- / Grupos de trabajo para la generación de algoritmos en el marco de HEXIN (número).
- / Nuevas líneas de trabajo sobre resultados en salud (número).
- / Pacientes que colaboran en la promoción de estrategias de investigación sobre ER (número).
- / Proyectos de investigación en ER que incluyan la participación de pacientes (número).

Recursos utilizados

- / Personal y recursos científicos de los tres institutos de investigación sanitaria de Galicia y de las tres fundaciones de investigación, bajo la coordinación de ACIS.
- / Líderes clínicos en los ámbitos seleccionados para la ejecución de las acciones detalladas.
- / Financiación obtenida de convocatorias competitivas nacionales y europeas.



Plan de comunicación.

Las acciones de difusión y comunicación son esenciales para el despliegue de la Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021-2024. De su idóneo diseño y ejecución depende la sensibilización del personal sanitario y su conocimiento del modelo estratégico propuesto para mejorar el abordaje de las ER.

El plan de comunicación que se expone a continuación tiene en cuenta las dos vertientes necesarias para una idónea comunicación organizacional: la interna, dirigida al personal sanitario, y la externa, orientada a la difusión entre el resto de la sociedad.

Las acciones propuestas, sobre todo en lo relativo a la comunicación interna, atienden a las diferentes dimensiones necesarias para que se genere el nivel de conocimiento y colaboración preciso de cara a implantar la estrategia sobre ER:

/ **Vertical.** Se produce entre los distintos niveles de la organización.

/ **Horizontal.** Tiene lugar entre profesionales pertenecientes a un mismo nivel, departamento o área.

/ **Diagonal.** Se establece entre personas de distinto área o nivel.

Comunicación interna

Objetivos

/ Trasladarle a todo el personal del Sergas la esencia de este documento para que interiorice en su práctica clínica diaria la existencia de las ER, las complicaciones relacionadas con estas patologías y la importancia de un diagnóstico precoz.

/ Poner a disposición de todos/as los/as profesionales esta estrategia, los dispositivos de apoyo y los nuevos procedimientos y protocolos.



- / Facilitarle al personal sanitario la consulta y utilización práctica de los circuitos diseñados para el diagnóstico, derivación y atención de pacientes.
- / Difundir entre el personal sanitario los avances realizados y los resultados obtenidos durante el período de ejecución de la estrategia.
- / Proporcionar una base documental y un material de referencia unificado sobre ER a todas las áreas sanitarias.

Acciones

Las actuaciones de difusión y comunicación que se realizarán en una primera fase serán:

- / Organización de jornadas de presentación de la estrategia en las siete áreas sanitarias, con la participación de todos los agentes implicados.
- / Distribución de este documento a los centros sanitarios gallegos.

A continuación:

- / Difusión de los protocolos, dispositivos y circuitos del nuevo modelo asistencial entre el personal sanitario.
- / Organización de sesiones clínicas para impulsar la toma de conciencia sobre la necesidad de aumentar la sospecha clínica y el diagnóstico precoz, además de la coordinación entre los diferentes niveles asistenciales.
- / Creación de una imagen de marca que permita acercar coherencia a todo el material y espacios de difusión y que refuerce la percepción positiva y el conocimiento de la estrategia.

Recursos

- / Un equipo multidisciplinario, coordinado desde la Dirección General de Asistencia Sanitaria, encargado de planificar y generar contenidos.
- / Estructuras tecnológicas de la organización que puedan dar soporte técnico a los contenidos.
- / Vídeos, tutoriales y demás materiales de apoyo a la difusión interna.



Comunicación externa

Objetivos

- / Informar a todas las asociaciones de pacientes sobre la existencia de esta estrategia, los nuevos dispositivos asistenciales implementados y la organización y acceso a estos.
- / Trasladarles a todas las personas afectadas por una ER la apuesta del Sergas por abordar de manera específica este tipo de patologías.
- / Poner en conocimiento de los/as pacientes los nuevos dispositivos y protocolos para que les sirvan de guía a lo largo de todo el proceso de su patología.
- / Difundir entre los pacientes y la ciudadanía en general los avances realizados y los resultados obtenidos durante el período de ejecución de la estrategia.
- / Proporcionar un material de referencia unificado dirigido a los/as pacientes para todas las áreas sanitarias.

Acciones

- / Desarrollo de una estrategia digital para canalizar y prescribir todos los contenidos generados en colaboración con la Escuela Gallega de Salud para Ciudadanos y las asociaciones. Incluirá el diseño de una página web específica con los recursos y la información necesaria para los/s pacientes, proporcionando datos sobre los/as profesionales de referencia y un contacto con la Administración. Se estructurará de forma que cada persona pueda obtener información específica en función de su patología.
- / Elaboración y edición del monográfico *Soy MAYOR*, que será entregado durante la consulta de transición como elemento de referencia durante el cambio de paciente pediátrico/a adulto/a.
- / Elaboración y edición del monográfico *Tengo una ER*, que será entregado en el momento de comunicación del diagnóstico. Deberá contener información consensuada con las asociaciones de pacientes acerca de la patología y los recursos sociosanitarios a disposición.
- / Realización y distribución de documentos específicos sobre asesoramiento genético y pruebas genéticas.



- / Difusión de la imagen de marca de la estrategia a través de todos los materiales y acciones dirigidas a pacientes y ciudadanía en general.
- / Creación de una comunidad propia en E-Salud, la herramienta digital de comunicación del Sergas con sus usuarios/as, accesible desde cualquier dispositivo electrónico para obtener servicios y contenidos de salud personalizados.

Recursos

- / Escuela Gallega de Salud para Ciudadanos.
- / Un equipo multidisciplinario, coordinado desde la Dirección General de Asistencia Sanitaria, encargado de planificar y generar contenidos.
- / Estructuras tecnológicas de la organización que puedan dar soporte técnico a los contenidos.
- / Página web, monográficos y demás materiales de apoyo a la difusión externa.

Seguimiento y evaluación.

Las medidas establecidas para el seguimiento y evaluación de la Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021-2024 se centran en:

- / Celebración de una jornada técnica de seguimiento de la estrategia, coordinada por la Subdirección General de Atención Hospitalaria de la Dirección General de Asistencia Sanitaria.
- / Recopilación y seguimiento de las acciones para su revisión.
- / Creación de grupos de trabajo para abordar recomendaciones específicas sobre los ejes estratégicos cuando se considere necesario.

La estrategia se formula como un documento dinámico, por lo que, con carácter periódico, se procederá a la revisión y redefinición de sus objetivos y recomendaciones y, en consecuencia, de los indicadores de evaluación.

Los indicadores expuestos en esta estrategia se analizarán en su calidad de instrumentos de medida que, mediante la comparación de datos, permitirán realizar un análisis cuantitativo y/o cualitativa del desempeño de la estrategia.



BIBLIOGRAFÍA

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2009. Actualización de 2014 disponible en:
https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf.

Informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras de él Sistema Nacional de Salud. Resumen ejecutivo. Informes, estudios e investigación. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. 2013. Disponible en:
https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Informe_Seguimiento_Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS.pdf.

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". Comisión de las Comunidades Europeas. 2008. Disponible en:
http://ec.europa.eu/health/ph_threats/no_com/docs/rare_com_eres.pdf.

Propuesta de Recomendación del Consejo relativa la una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras. Comisión de las Comunidades Europeas. 2008. Disponible en:
http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_eres.pdf.

DG Health and Consumer Protection Programme of Community action in the field of public health (2003-2008). European Commission.

Public Health Programme 2008-2013. European Commission. Disponible en:
https://ec.europa.eu/health/funding/key_documents_en#anchor3.

Izquierdo Martínez, M. y Abellaneda Fernández, A. *Enfermedades raras: un enfoque práctico.* Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III). Ministerio de Sanidad y Consumo. 2004. Disponible en:
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=19/10/2012-ef90883d23>.

Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares. Federación ASEM. Edita: Real Patronato sobre Discapacidad y Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. 2012. Disponible en: <https://www.asem-esp.org/wp-content/uploads/2018/10/2013-01-MapaRecursosSanitarios.pdf>.

Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III). 2012. Disponible en:
<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=17/10/2012-1a528066c5>.



Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Disponible en: https://enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf.

Botella Rocamora, P. *et al.* *Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003.* REpIER 2006. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/no_com/Atlas_Nacional_Provincial_ER_LD2_prot.pdf.

“Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos”, Informes Periódicos de Orphanet, Serie Enfermedades Raras. Enero 2020, Número 1: Listado por orden alfabética de enfermedades o grupo de enfermedades. Disponible en: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ERES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf.

Posada, M. *et al.* “Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España”. *Anales Sist Sanit Navar* [online]. 2008, vol. 31, suppl.2 [citado 2020-12-22], pp.9-20. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=eres&nrm=iso.

Serrano Aguilar, P. *et al.* *Registros y bases de datos existentes en España sobre las enfermedades raras* (n.º exp. 05/90228). Financiado por el Fondo de Investigaciones Sanitarias, Evaluación de Tecnologías Sanitarias (Instituto de Salud Carlos III).

Zurriaga Lloréns, O. y Botella Rocamora, P. “Distribución de las enfermedades raras en España”. En: *JANO Medicina y Humanidades*. 2008; (1679): 25.

Zurriaga Lloréns, O. *et al.* “Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España”. En: *Revista Española de Salud Pública*. 2006; 80(3):249-257. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/resp/v80n3/06original.pdf>.

Clasificación Internacional de Enfermedades .9.ª Revisión. Modificación Clínica (CIE-9-MC) 5.ª ed. Organización Mundial de la Salud (OMS). 2006.

Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF). 3.ª ed. Organización Mundial de la Salud (OMS)-Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. 2001.

Consulta pública. Las Enfermedades Raras: un desafío para Europa. Luxemburgo: Comisión Europea (Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores). 2008. L-2920. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/no_com/docs/raredis_comm_eres.pdf.

International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems. 10.ª revisión (CIE-10). Washington, D.C.: Organización Mundial de la Salud. (OMS). 2007. Disponible en: <http://www.who.int/classifications/apps/icd/icd10online/>



Ley 14/2007, de 3 de julio, de investigación biomédica. *Boletín Oficial de el Estado*, 4 de julio de 2007, núm. 159, p. 28826. Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2007/07/04/pdfs/A28826-28848.pdf>.

Ley 33/2011, de 4 de octubre, general de salud pública. *Boletín Oficial de el Estado*, 5 de octubre de 2011, núm. 240, p. 104593. Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2011/10/05/pdfs/BOE/BOE-A-2011-15623.pdf>.

Documento Marco sobre Cribado Poblacional. Relatorio de cribado poblacional de la Comisión de Salud Pública. Disponible en: <https://www.msbs.gob.es/profesionales/saludpublica/prevPromocion/Cribado/PonenciaCribadoPoblacional.htm>.

Primary Prevention of Congenital Anomalies. Recommendations on policies to be considered for the primary prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies on Rare Diseases. EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) and EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans development). 2012. Disponible en: <https://yo-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/EUROCAT-EUROPLAN-Primary-Preventions-Recommendations.pdf>.

Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). 2013. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio2_FEDER_DEF.pdf.

Real decreto 1302/2006, de 10 de noviembre por lo 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. *Boletín Oficial del Estado*, 11 de noviembre de 2006, núm. 270, p. 39503. Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2006/11/11/pdfs/A39503-39505.pdf>.

Real decreto 81/2014, de 7 de febrero, por lo que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por lo que se modifica el Real decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación. *Boletín Oficial de el Estado*, 8 de febrero de 2014, núm. 34, p. 10915. Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2014/02/07/81/dof/spa/pdf>.

Reglamento (CE) n.º 883/2004 del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 2004 sobre la coordinación de los sistemas de seguridad social. *Diario Oficial de la Unión Europea*, 30 de abril de 2004, núm. 166, p. 1. Disponible en: <https://www.boe.es/doue/2004/166/L00001-00123.pdf>

García-Ribes, M. y Gaité, L. "El médico de familia ante las enfermedades raras: un nuevo desafío para la coordinación asistencial". En: *Atención Primaria*. 2005; 36:243.

Real decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por lo que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. *Boletín Oficial de el Estado*, 16 de septiembre de 2006, núm. 222, p. 32650. Disponible en: https://www.boe.es/boe/las_dice/2006/09/16/pdfs/A32650-32679.pdf



Reglamento (CE) n.º 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos. *Diario Oficial de la Unión Europea*, 22 de enero de 2000, núm. 18, p. 1. Disponible en: <https://www.boe.es/doue/2000/018/L00001-00005.pdf>.

Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios. *Boletín Oficial de el Estado*, 27 de julio de 2006, núm. 178, p. 28122. Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2006/07/27/pdfs/A28122-28165.pdf>.

Real decreto 1345/2007, de 11 de octubre por el que se regula el procedimiento de autorización, registro y condiciones de dispensación de los medicamentos de uso humano fabricados industrialmente. *Boletín Oficial del Estado*, 7 de noviembre de 2007, núm. 267, p.45652. Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2007/11/07/pdfs/A45652-45698.pdf>.

Reglamento (CE) n.º 1394/2007 del Parlamento Europeo y del Consejo de 13 de noviembre de 2007 sobre medicamentos de terapia avanzada y por lo que se modifican la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento (CE) n.º 726/2004. *Diario Oficial de la Unión Europea*, 10 de diciembre de 2007, núm. 324, p. 121. Disponible en: <https://www.boe.es/doue/2007/324/L00121-00137.pdf>.

Directiva 2001/83/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 6 de noviembre de 2001 por la que se establece un código comunitario sobre medicamentos para uso humano. *Diario Oficial de la Unión Europea*, 28 de noviembre de 2001, núm. 311, p. 67. Disponible en: <https://www.boe.es/doue/2001/311/L00067-00128.pdf>.

Real decreto 1301/2006, de 10 de noviembre, por lo que se establecen las normas de calidad y seguridad para la donación, la obtención, la evaluación, el procesamiento, la preservación, el almacenamiento y la distribución de células y tejidos humanos y se aprueban las normas de coordinación y funcionamiento para su uso en humanos. *Boletín Oficial de el Estado*, 11 de noviembre de 2006, núm. 270, p. 39475. Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dice/2006/11/11/pdfs/A39475-39502.pdf>.

Directiva 93/42/CEE del Consejo de 14 de junio de 1993 relativa a los productos sanitarios. *Diario Oficial de las Comunidades Europeas*, 12 de julio de 1993, núm. 161, p. 1. Disponible en: <https://www.boe.es/doue/1993/169/L00001-00043.pdf>.

Directiva 90/385/CEE del Consejo de 20 de junio de 1990 relativa a la aproximación de las legislaciones de los Estados Miembros sobre los productos sanitarios implantables activos. *Diario Oficial de las Comunidades Europeas*, 20 de julio de 1990, núm. 189, p. 17. Disponible en: <https://www.boe.es/doue/1990/189/L00017-00036.pdf>.

Real decreto 223/2004, de 6 de febrero, por lo que se regulan los ensayos clínicos con medicamentos. *Boletín Oficial de el Estado*, 7 de febrero de 2004, núm. 33, p. 5429. Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2004/02/06/223/dof/spa/pdf>.

Real decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales. *Boletín Oficial de el Estado*, 20 de julio de 2009, núm. 174, p. 60904. Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2009/07/20/pdfs/BOE/BOE-A-2009-12002.pdf>.



Bel Prieto, E., Bonet Clois, F. y Posada de la Paz, M. "Las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos en España: el Grupo de Investigación Terapéutica de Enfermedades Raras (GITER) de la Red Epidemiológica para la Investigación de Enfermedades Raras (REpIER)". En: *Revista Española de el Medicamento y de el Producto Sanitario*. 2005; 15 (1): 33-42.

Real decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por lo que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. *Boletín Oficial del Estado*, 24 de diciembre de 2015, núm. 307, p. 121965. Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2015/12/04/1091/dof/spa/pdf>.

Decreto 168/2018, de 20 de diciembre, por lo que se crea y regula el Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia (REGA). *Diario Oficial de Galicia*, 7 de enero de 2019, núm. 4, p. 562. Disponible en: https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2019/20190107/AnuncioC3K1-261218-0002_gl.pdf.

Decreto 150/2019, de 7 de noviembre, por lo que se crea y se regula la Comisión Gallega de las Enfermedades Raras. *Diario Oficial de Galicia*, 27 de noviembre de 2019 núm. 226, p. 50518. Disponible en: https://www.xunta.gal/dog/publicados/2019/20191127/AnuncioC3K1-211119-0001_eres.html

Instrucción 7/2013, de 26 de julio, por la que se establecen los criterios de derivación de pacientes entre Estructuras Organizativas de Gestión Integrada del Servicio Gallego de Salud.

Ley 3/2019, de 2 de julio, de ordenación farmacéutica de Galicia. *Diario Oficial de Galicia*, 10 de julio de 2019, núm. 130, p. 32380. Disponible en: https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2019/20190710/AnuncioC3B0-050719-0001_eres.pdf.

Instrucción 8/2018, de 11 de diciembre, de ordenación de las pruebas de análisis genéticas en el ámbito del Servicio Gallego de Salud.

Ley 3/2011, de 30 de junio, de apoyo a la familia y a la convivencia de Galicia. *Diario Oficial de Galicia*, 13 de julio de 2011, núm. 134, p. 19306. Disponible en: https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2011/20110713/AnuncioC3B0-050711-4044_eres.pdf.

Decreto 183/2013, de 5 de diciembre de 2013, por lo que crea la Red gallega de atención temprana. *Diario Oficial de Galicia*, 23 de diciembre de 2011, núm. 244, p. 49324. Disponible en: https://www.xunta.gal/dog/publicados/2013/20131223/AnuncioCA05-101213-0002_eres.pdf.

Protocolo de coordinación, intervención y derivación interinstitucional en atención temprana. Xunta de Galicia. 2015. Disponible en: https://escolasaude.sergas.es/Docs/EGSPC/pilula/Sociosanitarios/resources/protocolo_atencion_temprana.pdf.

Ley 8/2016, de 8 de julio, por la que se modifica la Ley 13/2008, de 3 de diciembre, de servicios sociales de Galicia. *Diario Oficial de Galicia*, 12 de julio de 2016, núm. 131, p. 29779. Disponible en: https://www.xunta.gal/dog/publicados/2016/20160712/AnuncioC3B0-080716-0002_eres.pdf.



Orden de 22 de junio de 2016 por la que se establecen las bases reguladoras que regirán la concesión de subvenciones a las entidades locales de la Comunidad Autónoma de Galicia para la prestación de servicios de atención temprana en el marco de la Red gallega de atención temprana, cofinanciadas por el programa operativo Fondo Social Europeo Galicia 2014- 2020, y si procede a su convocatoria para los años 2016 y 2017. *Diario Oficial de Galicia*, 5 de julio de 2016, núm. 126, p. 28488. Disponible en: https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2016/20160705/AnuncioG0425-230616-0001_eres.html.



ANEXO

Listado de participantes en Análisis *LEAN*³⁵

35. De manera puntual, alguna de las personas referenciadas en este listado designó otro/a profesional para sustituirlo. En esta relación solo se reflejan los nombres de las personas inicialmente convocadas para participar en el proceso.

Alberto Rivera Gallego. Facultativo especialista del área de Medicina Interna. Área Sanitaria de Vigo.

Alejandro Souto Vilas. Facultativo especialista del área de Reumatología. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza.

Alfonso Benítez Estévez. Jefe del Servicio de Análisis Clínicos. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza.

Alfredo Reparaz Andrade. Unidad de Genética y Patología Molecular. Área Sanitaria de Vigo.

Ana Palacios Bartolomé. Facultativa especialista del área de Neumología. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza.

Antía Melba González Fernández. Pediatra de atención primaria. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza.

Arturo Fraga Bau. Facultativo especialista del área de Neurología. Área Sanitaria de Vigo.

Begoña del Oro Sáez. Enfermera de consultas externas. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza.

Bernardo Sopena Pérez-Argüelles. Facultativo especialista del área de Medicina Interna. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza.

Carmen Amado Aller. Enfermera de atención primaria. Área Sanitaria de A Coruña y Cee.

Carmen Cidre Vázquez. Facultativa especialista del área de Pediatría. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza.

Carmen Rodríguez Quevedo. Médica de familia. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza.

Celia Pérez Sousa. Facultativa del área de Neurología. Área Sanitario de A Coruña y Cee.

Clara Eugenia Bodelón Nistal. Trabajadora social de atención al paciente. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza.

Concepción Estévez Villar. Enfermera de pediatría. Área Sanitaria de Vigo.

David Araujo Vilar. Facultativo especialista del área de Endocrinología. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza.

Eduardo Pena González. Jefe de la Sección de Endocrinología. Área Sanitaria de Vigo.

Fernando Rueda Núñez. Facultativo del área de Pediatría. Área Sanitaria de A Coruña y Cee.



Francisco Pita Gutiérrez. Facultativo del área de Endocrinología. Área Sanitaria de A Coruña y Cee.

Francisco Calvo Iglesias. Jefe de la Sección de Cardiología. Área Sanitaria de Vigo

Guadalupe Piñeiro Corrales. Jefa del Servicio de Farmacia. Área Sanitaria de Vigo

Irene Zarra Hierro. Jefa del Servicio de Farmacia. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza

Isabel Martín Herranz. Jefa del Servicio de Farmacia. Área Sanitaria de A Coruña y Cee

Javier de Toro Santos. Jefe del Servicio de Reumatología. Área Sanitaria de A Coruña y Cee

Jesús Cual Cual. Pediatra de atención primaria. Área Sanitaria de Vigo

José A. Breijo Devesa. Médico de familia. Área Sanitaria de A Coruña y Cee

José I. Rodríguez Prada. Jefe del Servicio Digestivo. Área Sanitaria de Vigo

José Manuel Castro Pérez. Jefe del Servicio de Radiodiagnóstico. Área Sanitaria de A Coruña y Cee

Julio Iglesias García. Jefe de la Sección de Digestivo. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza

Julio Pardo Fernández. Facultativo especialista del área de Neurología. Área Sanitaria de Santiagode Compostela y Barbanza

Lourdes Loidi Fernández. Jefa del Laboratorio de Medicina Genómica. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza

Luis Carlos Álvarez García. Facultativo especialista del área de Psiquiatría. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza

Luz Campello García. Jefa del Servicio de Trabajo Social. Área Sanitaria de A Coruña y Cee.

María Jesús Lago Vilaboa. Jefa del Servicio de Trabajo Social. Área Sanitaria de Vigo

María Teresa Alonso Amado. Personal de Servicios Generales. Área Sanitaria de Vigo

María José Arrojo Iglesias. Personal de Servicios Generales. Área Sanitario de A Coruña y Cee

María José Varela González. Enfermera de atención primaria. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza

María Luz Rey Goldar. Médica de familia. Área Sanitario de A Coruña y Cee.

María Luz Couce Pico. Jefa del Servicio de Pediatría. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza

Manuela Barrio Alonso. Facultativa especialista del área de Rehabilitación. Área Sanitaria de Vigo

Margarita Galdo Sierra. Enfermera de la Unidad de Hospital de Día de Pediatría. Área Sanitaria de A Coruña y Cee

Margarita Villalta Pérez. Trabajadora social. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza



María Álvarez Barredo. Facultativa especialista del área de Cardiología. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza

María Holanda Rodríguez Vázquez. Médica del Servicio de Admisión y Documentación Clínica. Área Sanitaria de Vigo

Marta Núñez Fernández. Facultativa especialista del área de Neumología. Área Sanitaria de Vigo

Marta López García. Facultativa especialista del área de Psiquiatría. Área Sanitaria de Vigo

Mercedes Fuentes Veiga. Personal de Servicios Generales (jefa de grupo). Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza

Milagros Otero García. Jefa de la Sección de Radiodiagnóstico. Área Sanitaria de Vigo

Nuria Canitrot Míguez. Médica de familia. Área Sanitaria de Vigo

Pastora Rodríguez Vázquez. Facultativa del área de Laboratorio. Área Sanitaria de A Coruña y Cee

Paz Vázquez Castro. Coordinadora de admisión. Área Sanitaria de A Coruña y Cee

Pedro Marcos Rodríguez. Subdirector de procesos asistenciales del área de Dirección Médica. Área Sanitaria de A Coruña y Cee

Rafael Benito Melero González. Facultativo especialista del área de Reumatología. Área Sanitaria de Vigo

Ramón Castro Calvo. Médico del Servicio de Admisión y Documentación Clínica. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza

Roberto Barriales Villa. Facultativo del área de Cardiología. Área Sanitaria de A Coruña y Cee

Salomé Cadarso Montenegro. Médica de familia. Área Sanitaria de Vigo

Susana Rivera García. Facultativa del área de Medicina Interna. Área Sanitaria de A Coruña y Cee

Virginia Trujillo Ariza. Facultativa especialista del área de Radiodiagnóstico. Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza



