



Conferencia Regional Rare 2030

España

Informe

4 de Noviembre

Online

Estado de situación de las Enfermedades Raras en España

INTRODUCCIÓN

En España se ha construido una realidad marcada por tres elementos clave: las transformaciones sociales, los avances en investigación y el crecimiento del tejido asociativo. Fruto de todo ello, en esta trayectoria hemos asistido a la creación de un marco normativo cada vez más capacitado para responder a nuestras necesidades.

En concreto, podemos citar la publicación de la **Estrategia Nacional de Enfermedades Raras**, la elaboración de un Real Decreto que crea y regula nuestro **Registro Estatal**, la puesta en marcha de un **Plan para el Diagnóstico Genético**, la creación de un **grupo de trabajo** con agentes clave para evaluar el impacto de las enfermedades raras y su tratamiento, el trabajo de más de 40 Centros, Servicios y Unidades de Referencia en 17 Redes Europeas de Referencia e incluso el impulso de la investigación en enfermedades raras.

En España, en 2007 pudimos contar con un antecedente previo a las recomendaciones europeas, coincidiendo con la Ponencia del Senado de España de Estudio de la especial situación de los pacientes con enfermedades raras en la que ya se concluye:

«Los Ministerios de Sanidad y Consumo, de Trabajo y Asuntos Sociales, y de Educación y Ciencia, en coordinación con las Comunidades Autónomas y las sociedades científicas, y con la participación de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) elaborarán un plan de acción con objetivos precisos para abordar la problemática que plantean estas enfermedades».

Dos años después, en junio de **2009**, en esta misma línea, se publica y pone en marcha la **Estrategia Nacional de Enfermedades Raras**, aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS), bajo el impulso y apoyo del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) y resultado un fructífero trabajo de coordinación y consenso entre las Comunidades Autónomas, sociedades científicas relevantes en la materia y asociaciones de pacientes.

La Estrategia se enmarcó dentro del **Plan de Calidad del Sistema Nacional de Salud (SNS)**, entre cuyos objetivos se incluye mejorar la atención de las personas con enfermedades raras y sus familias.

Para ello, establece un conjunto de objetivos y recomendaciones, que contribuyan a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y de la atención sanitaria en relación con las enfermedades raras. A su vez, están basados en la información y evidencia científica disponible, la excelencia clínica y la equidad, y proponen acciones de forma realista en función de los recursos disponibles y del ámbito de las competencias de las Comunidades Autónomas.

Con esta iniciativa, profesionales y pacientes disponen por primera vez de un instrumento de gran utilidad para la mejora de la salud y calidad de vida de las personas con enfermedades raras.

Este documento consta de **cuatro partes bien diferenciadas**:

- Aspectos generales, que abordan la situación general de las enfermedades raras en España y la justificación de la Estrategia.
- Desarrollo de las líneas estratégicas, en la que se detallan los objetivos y las recomendaciones de actuación que se propone para cada una de ellas, consensuados por el Comité Técnico y el Comité Institucional.
- Seguimiento y evaluación, que recoge el proceso para permitir la monitorización de las acciones que se proponen.
- Anexos, que incluyen la bibliografía consultada y el listado de acrónimos y siglas.

El grueso de la Estrategia, por tanto, se centra en la segunda parte vinculada a las líneas estratégicas que, a su vez, se despliegan en objetivos generales y específicos. En total, suman un total de 7 y se resumen en:

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

La Estrategia es fruto del **consenso y la implicación de casi 40 expertos en enfermedades raras** divididos en dos comités: un **Comité Institucional** y un **Comité Técnico**, formado por 19 representantes de Sociedades Científicas y organizaciones de pacientes. Ambos órganos resultan esenciales en el seguimiento y evaluación de la efectividad de la Estrategia

Además de la necesidad de **impulsar, evaluar y actualizar** la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, desde el colectivo de familias también identificamos la necesidad de que desde cada una de las Comunidades Autónomas se creen un Plan Específico para las ER en relación a los criterios de la Estrategia y dotados de las estructuras y fondos necesarios. Así es como han nacido planes específicos en cuatro regiones: Andalucía, Extremadura, Comunidad de Madrid y Región de Murcia.

A estos planes, se unen otras **iniciativas autonómicas** que, si bien no son planes como tal, sí que contemplan líneas específicas en enfermedades raras y actúan como hoja de ruta en este sentido. Cuatro son las regiones en este caso: País Vasco, Cataluña, Comunidad Foral de Navarra y Comunidad Valenciana. Finalmente, debemos contar con los planes que actualmente se están trabajando en Castilla y León, Islas Canarias y Galicia.

Volviendo a la Estrategia a nivel nacional y para concluir, es preciso señalar que, tras su puesta en marcha y teniendo en cuenta los plazos de evaluación y seguimiento, **en 2014 se produjo una actualización**. Sin embargo, desde entonces y hasta ahora **no se ha vuelto a convocar al Comité de Seguimiento y Evaluación**; tampoco a los órganos institucional y técnico.

Si bien la publicación de esta Estrategia posicionó a España como un país pionero en su

momento, lo cierto es que ahora **ha pasado más de una década desde su publicación y necesitamos garantizar el cumplimiento de los plazos establecidos de evaluación**, porque sólo así podremos medir el impacto sanitario y social de esta hoja de ruta.

Para ello, es fundamental su reactivación. Para lograrlo, desde FEDER consideramos además transversal hacerlo a través de la designación de cargos concretos con capacidad de toma de decisiones y no con personas físicas que una vez abandonan el puesto dejan descubierta su plaza en el Comité de Seguimiento y Evaluación, como ocurre en la actualidad, además del establecimiento de un responsable técnico de la Estrategia dentro del Ministerio.

A continuación, se analiza el estado de situación de cada una de las principales tendencias tenidas en cuenta en el evento a nivel local, de modo que se pueda tener una imagen de conjunto más completa y que permita comprender el porqué han sido seleccionadas éstas y no otras tendencias.

Atención Integral – estado de situación

Las enfermedades raras son, en su mayoría, multisistémicas, crónicas e incapacitantes y requieren un abordaje multidisciplinar, precoz, orientado a un tratamiento individualizado. Se trata de patologías con un gran impacto en términos clínicos, pero también sociales, poniendo de relieve la importancia de trabajar desde una perspectiva holística e integral.

En una radiografía global y atendiendo a los datos del Estudio sobre Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio), **más del 40% de las personas con enfermedades raras o sin diagnóstico indican que no están satisfechas con la atención sanitaria que reciben**. Entre las principales causas de esta falta de satisfacción son que no existe un tratamiento (29%) o que el tratamiento es muy caro (44%), pero también la falta de comunicación con profesionales sanitarios (29%) o que no se le realizan las pruebas necesarias para diagnosticar su enfermedad, entre otras.

El origen de ello viene condicionado, también, por las dificultades de acceso a **diagnóstico y tratamiento**. Desde una perspectiva social, hemos de tener en cuenta que **más del 80% de las personas con enfermedades raras tiene algún tipo de discapacidad certificada y una de cada cuatro personas en situación de dependencia** ya dispone de la valoración correspondiente. En términos de impacto, sólo uno de cada cuatro casos dice estar satisfecho con la ayuda y/o apoyos que esta situación les concede.

Todo ello teniendo en cuenta que, además, los gastos por enfermedad suponen más del 20% de los ingresos para el 30% de las personas con una enfermedad poco frecuente. Gastos que se dedican en su mayoría a pagar medicamentos (en el 44% de los casos), pero también el **acceso a servicios que frenan el avance de la enfermedad como la fisioterapia (35%)**.

En definitiva, las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias necesitan

acceder a distintos tipos de atención a través de los servicios sanitarios, sociales y comunitarios.

Medicina Personalizada – Estado de situación

La Medicina Personalizada es el futuro de las enfermedades poco frecuentes en tanto en cuanto permitirá mejorar el diagnóstico genético y tratamiento de las enfermedades raras, teniendo en cuenta que **más del 70% de ellas son genéticas**.

En España, la mitad de las personas que conviven con una enfermedad rara ha sufrido un retraso en su **diagnóstico**. De ellas, **el 20% ha tenido que esperar más de una década y un porcentaje similar entre 4 y 9 años**. Como consecuencia, más de un 30% no recibe ni tratamientos ni ayudas y, como resultado de este hecho, se produce un agravamiento de su enfermedad, una espera que impida recibir un tratamiento efectivo, al que sólo tiene acceso el 34% del colectivo.

Además, para lograr este diagnóstico, **una de cada cuatro personas encuestadas afirma haber tenido que desplazarse fuera de su Comunidad Autónoma** en los dos últimos años para conseguir un diagnóstico.

Junto a los avances en materia de Medicina Personalizada, hay que tener en cuenta otras **necesidades del presente como el programa de cribado neonatal**, orientado a la detección precoz de estas enfermedades, el diagnóstico y tratamiento temprano y seguimiento de los casos detectados, siempre antes de que se manifiesten los síntomas de la enfermedad para evitar o minimizar los daños en el recién nacido.

Las enfermedades que forman parte del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud son:

1. Hipotiroidismo congénito.
2. Fenilcetonuria.
3. Fibrosis quística.
4. Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD).
5. Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD).
6. Acidemia glutárica tipo I (GA-I).
7. Anemia falciforme.

Actualmente, hay comunidades autónomas, que criban tan solo el mínimo obligatorio de 7 patologías establecidas en el Real Decreto de Prestaciones de Cartera Básica del SNS. Existen, sin embargo, otras autonomías las cuales, según lo establecido en sus carteras de prestaciones complementarias, cuentan con más de 25 patologías cribadas.

Redes Europeas de Referencia – Estado de situación

Atendiendo a datos del Estudio ENSERio, en materia de CSUR, se pone de relieve que continúa existiendo poco conocimiento sobre ellos: el 43% de las personas de la muestra indica que no sabe si existe un CSUR que atienda a su enfermedad.

No obstante, de las personas que sí valoran el CSUR que se encarga de sus enfermedades, **el 86% afirma estar bastante o muy satisfecho con su funcionamiento** y únicamente el 7% expresa estar bastante o muy insatisfecho.

En esta línea, recordamos que hace ya más de una década, la **Comisión Europea publica e identifica por primera vez la necesidad de establecer como prioridad una acción conjunta** entre los Estados miembros para desarrollar las Redes Europeas de Referencia (ERNs). Gracias a ello, podríamos acceder a pruebas diagnósticas y tratamiento disponibles en cualquier país miembro de la Unión Europea. Este modelo nos garantizaría así una coordinación internacional, pero también una coordinación en nuestro propio país.

Las ERNs suponían así una oportunidad para mejorar esta situación. Fue **en 2016 cuando se produjo el lanzamiento de la primera convocatoria** para formar parte de las Redes Europeas de Referencia (ERNs). Un año después podíamos afirmar que Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) españoles trabajaban en red con Europa en 17 grupos de patologías diferentes.

En concreto, se confirmaba la participación de 42 CSUR ubicados en 7 Comunidades Autónomas. Más de la mitad de ellos (el 65%) se localizan en Cataluña, que se distribuyen entre 16 ERNs. Participan también centros de Madrid (el 15%), Andalucía (el 7%), País Vasco (el 5%), Comunidad Valenciana (el 2%), Galicia (el 2%) y Murcia (el 2%). España destaca como coordinadora de una de estas redes: el Hospital Universitario La Paz, el cual lidera la red de trasplante infantil (TRANSCHILD).

Esto significa que, aunque finalmente sí logramos participar, aún nos quedaba garantizar la representación de España en otros 7 grupos, algo que se ha conseguido en la actualidad con la incorporación de nuevos centros asociados.

Tratamientos Farmacoterapéuticos – Estado de situación

Junto al retraso a diagnóstico, la inexistencia de un tratamiento o el elevado precio de un medicamento son algunas de las principales causas por las que **casi la mitad de la muestra del Estudio ENSERio asegura tener dificultades para acceder a los productos que necesita**, ya que -recordamos- sólo el 34% asegura tener acceso a tratamiento.

La inexistencia de un tratamiento (29%) o que el tratamiento existente es muy caro (44%) son otras de las causas de insatisfacción en relación a la atención sanitaria recibida.

A estas dificultades se unen las de acceso a tratamientos off-label, extranjeros, de uso compasivo o los Medicamentos Huérfanos destinados a tratar este tipo de patologías. Actualmente tan solo alrededor del 51% de los medicamentos huérfanos autorizados para su comercialización en la UE se comercializan en España, según datos de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU).

En los últimos años, encontramos algunos ejemplos de innovación en lo relativo a tratamientos. Un referente de ello son las **terapias CAR-T**, que han marcado un precedente a la hora de fijar un precio para los medicamentos.

Este modelo de financiación podría servir de ejemplo para los tratamientos de alto impacto, entre los que se encuentran los de las enfermedades raras. Un precedente de este modelo, también en 2018, es la financiación de un **medicamento de alto impacto** destinado a la Atrofia Muscular Espinal.

Asistencia sanitaria post COVID-19: salud digital – Estado de situación

La crisis generada por la COVID-19 ha hecho que 9 de cada 10 personas con enfermedades raras o en busca de diagnóstico hayan visto interrumpida la atención de su patología. Una consecuencia que ha situado a este colectivo, que suma alrededor de 3 millones de personas, en una situación de **doble vulnerabilidad**.

Esta situación se debe, en primer lugar, a que las personas con enfermedades raras han constituido **siempre un colectivo de alto riesgo** al convivir con patologías genéticas, crónicas, multisistémicas y degenerativas en gran parte de los casos. Se trata de enfermedades que aparecen en su mayoría durante la infancia y que ponen en juego la vida del paciente.

Todo ello, lleva a las familias a pasar por sentimientos de desesperanza y soledad producidos por la incertidumbre, la ausencia de tratamiento y la falta de información sobre una enfermedad desconocida para ellas y para los profesionales sociosanitarios. Es decir, el propio paradigma de COVID-19, una incertidumbre que la familia FEDER vive los 365 días del año.

En segundo lugar, hemos de tener en cuenta que a esta realidad se suman ahora las **consecuencias de la pandemia**, lo cual ha agravado aún más su situación. De hecho, si las familias ya se sentían aisladas, la actual situación ha agudizado aún más esta incertidumbre al ver paralizado su abordaje.

Pero también por el **miedo** al posible contagio. Miedo al desconocimiento de las posibles interacciones del virus con la patología con la que conviven, a los efectos adversos que pudiera tener el tratamiento de COVID-19 con el de la propia enfermedad o al posible aislamiento de menores ante su contagio o al de su figura de cuidados.

Todo ello ha afectado de forma directa en ámbitos como la atención sanitaria, una realidad que ya habíamos identificado desde nuestros servicios de atención directa y que hoy podemos cuantificar gracias a proyectos como Rare Barometer Voices, un proyecto de la Alianza Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) en el que han tomado parte alrededor de 700 familias españolas. En concreto y en España, el 31% de ellas han visto canceladas sus pruebas de **diagnóstico**, el 30% el acceso a **tratamiento** y un 30% sus **intervenciones** quirúrgicas o trasplantes.

Las consecuencias sanitarias han sido devastadoras, pero también en el ámbito social: el 70% de las familias españolas han visto **canceladas** por completo sus **terapias** de rehabilitación, siendo éste el principal problema del colectivo. Más aún, teniendo en cuenta que sólo el 5% de las enfermedades raras cuentan con medicamentos y que, para el resto de ellas, el abordaje terapéutico es el **único tratamiento** posible.

La principal causa de esta situación ha sido el **cierre de los centros de atención y educativos** ha derivado en que muchos menores no puedan continuar con el abordaje terapéutico y socioeducativo, así como con el proceso de educación integral con el que contaban en estos centros. De hecho, según los datos del área de inclusión de FEDER, el 40% de las familias han trasladado dificultades sobre la continuidad socioeducativa durante el confinamiento.

Resumen del debate

A continuación, se expresan las bases del debate que tuvo lugar en cada grupo de trabajo, resumiendo los aspectos clave que motivaron la discusión y permitieron dar lugar a las conclusiones y recomendaciones.

Atención Integral

La atención integral y centrada en la persona es la que promueve las condiciones necesarias para la consecución de mejoras en los ámbitos de la calidad de vida y el bienestar de la persona, partiendo del respeto pleno a su dignidad y derechos, de sus intereses y preferencias y contando con su participación colectiva.

En España, la Cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud constituye el conjunto de técnicas, tecnologías o procedimientos, entendiendo por tales cada uno de los métodos, actividades y recursos basados en el conocimiento y experimentación científica, mediante los que se hacen efectivas las prestaciones sanitarias.

Junto a ella, las comunidades autónomas podrán incorporar en sus carteras de servicios una técnica, tecnología o procedimiento no contemplado en la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud, para lo cual establecerán los recursos adicionales necesarios.

Tal y como se recoge en el Estudio ENSERio, los servicios que el SNS cubre en un porcentaje mayor de los casos son las admisiones en un hospital (74,63% de los casos) y las citas o

consultas con profesionales de la salud (en el 73,16%), así como las intervenciones quirúrgicas (en el 67,88%), las inyecciones y perfusiones (el 67,22%) o pruebas y evaluaciones (en el 66,21% de los casos). Por el contrario, hay servicios que se cubren mucho menos, como los audífonos (para el 11,54% de los pacientes que los necesitan) o los cuidados dentales (para el 10,20%); y algunos de manera casi excepcional: las gafas, lentillas y ayudas visuales (para el 3,02% de las personas que las requieren), o el cuidado de relevo (para el 3,06% de los casos).

Es por ello por lo que desde el colectivo de pacientes señalan la importancia de implementar un Modelo de Atención Integral, que garantice el **acceso, en condiciones de equidad, a los servicios asistenciales** (atención temprana, rehabilitación, logopedia y atención psicológica, etc.) y que responda de manera adecuada a las necesidades de las personas con Enfermedades Raras y garantice su calidad de vida.

En España, todo esto se traduce en las siguientes prioridades:

- ❖ Promover la oferta de servicios de Atención Temprana, rehabilitación, logopedia y atención psicológica en enfermedades agudas y crónicas, a través de su inclusión en la Cartera Básica de Servicios del SNS.
- ❖ Promover la participación de las asociaciones de pacientes con ER en la ampliación de la cobertura de cartera básica.
- ❖ Garantizar la disposición de una historia clínica sociosanitaria para todos los servicios sanitarios y sociales que favorezca los procesos de coordinación y asistencia.

Además, y en el ámbito de las enfermedades raras, se desglosan a continuación algunas de las cuestiones identificadas por el tejido asociativo para la mejora de la atención integral tal y como se recoge en las carteras son:

- » Acceso en igualdad para todas las CC.AA a material de curas, atención bucodental, tratamientos crónicos de rehabilitación, atención temprana y material ortoprotésico y productos dietéticos en función de renta.
- » Atención social y psicológica durante todo el proceso, alta médica y alta social.
- » Dispositivo protocolizado que garantice la coordinación de recursos durante todo el proceso, Historia clínica única, etc.
- » Consultas de transición de pediatría a adultos.
- » Red integrada de profesionales y unidades que agrupe los recursos de los diferentes niveles de atención, y con una propuesta de coordinación en la atención específica a pacientes con enfermedades raras.
- » Unificar los desplazamientos para pruebas diagnósticas y terapéuticas, disminuiría los gastos y el tiempo invertido por los pacientes y familiares y aliviaría la ansiedad que conllevan todas estas cuestiones.
- » Destacar la importancia que tiene en este campo la información que se da al paciente y la familia, a través de la figura de un coordinador a lo largo de todo el proceso de la enfermedad, así como la participación de los propios enfermos en la toma de decisiones.

» Acceso cuidados paliativos pediátricos y de adultos.

Medicina Personalizada

Especialidad de genética

Como punto de partida, cabe destacar que, en España, en 2014 se aprobó un Real Decreto por el que se creaba la especialidad pluridisciplinar de «Genética Clínica»; no obstante, una sentencia de 12 de diciembre de 2016, de la Sala Tercera del Tribunal Supremo, anula dicho RD en su totalidad sin cuestionar la necesidad de la especialidad de genética clínica.

Con la creación de la especialidad de genética en Grecia en febrero de 2018; España es el único país de la Unión Europea sin esta especialidad en la actualidad, por lo que es necesaria la puesta en marcha del procedimiento, una vez sea aprobado el RD; para la creación de la Especialidad en Genética Clínica, con todas las garantías.

Diagnóstico genético

No obstante, en España se han impulsado precedentes de éxito como el Plan Piloto para el Diagnóstico Genético, una medida que el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad había anunciado en 2015 en el marco del VIII Congreso Nacional de ER y en un año en el que situamos el acceso a diagnóstico como una prioridad de la mano de nuestra campaña de sensibilización enfocada en el diagnóstico ‘Hay un gesto que lo cambia todo’.

Dicho plan, se dota económicamente en 2017 para todas las Comunidades Autónomas. Tres de ellas, trabajando en red, contaron desde el inicio con la participación de los pacientes: Comunidad de Madrid, Extremadura e Islas Baleares. Gracias a ello, el plan piloto logró resultados significativos, al proporcionar diagnóstico a más de 30 familias, identificar 2 nuevos genes y verificar la rentabilidad de las pruebas genéticas.

Plan de Medicina Personalizada o de precisión

En 2018, el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud anuncia la puesta en marcha del primer Plan de Medicina Personalizada o de Precisión.

Sin embargo, en 2019, una ponencia de estudio sobre genómica en el Senado volvía a poner de manifiesto la necesidad de incorporar la Medicina Genómica al Sistema Nacional de Salud a través de, entre otros, la elaboración de una Estrategia en Medicina Genómica, Personalizada y de Precisión para el Sistema Nacional de Salud, así como la creación de la especialidad de Genética clínica.

A estos precedentes, le han seguido hitos muy recientes como la publicación, hace unas semanas, de la convocatoria de concesión de subvenciones para la Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPACT).

La noticia surge, además, en un momento en que «en esta fase de reconstrucción social,

económica y sanitaria» donde «se considera estratégico impulsar de forma decidida esta nueva forma de hacer medicina» recoge de forma literal la convocatoria. Para lograrlo, es necesario establecer la infraestructura a la que viene a dar respuesta la convocatoria IMPaCT que, con una duración de 3 años, apoyará programas de medicina predictiva, ciencia de datos y medicina genómica.

Esto permitirá la consolidación de programas orientados a recogida y análisis de datos clínicos, moleculares, epidemiológicos y biológicos procedentes del Sistema Nacional de Salud. Todo ello se apoyará, además, bajo el paraguas del Instituto de Salud Carlos III. de forma sinérgica y coordinada. Dentro de este hito destaca, además, la incorporación del colectivo de pacientes representado por FEDER desde el inicio del proyecto.

Redes Europeas

Para hacer posible compartir nuestra experiencia dentro y fuera de nuestras fronteras, en línea con el proyecto de las Redes Europeas de Referencia, aún es necesario:

- ❖ Fortalecer la designación de CSUR, garantizando su sostenibilidad y favoreciendo la coordinación entre los CSUR y otros centros sanitarios.

- ❖ Impulsar la publicación de criterios de designación para aquellos grupos de patologías que no disponen de los mismos y revisar el Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud.

- ❖ Asimismo, integrar el modelo de ERNs en nuestro sistema nacional de salud para garantizar que el conocimiento viaje en todas las unidades y hospitales de nuestro país, impulsando la participación de los CSUR en las Redes Europeas de Referencia, así como informando a los especialistas médicos sobre su utilidad.

- ❖ Sensibilizar sobre la importancia de la participación de los hospitales en las Redes Europeas de Referencia.

- ❖ Implicar a los pacientes en la toma de decisiones en torno a las ERN a través de los ePAG.

Tratamientos Farmacoterapéuticos

En España, se identifican las siguientes áreas de mejora en el acceso a tratamiento:

- ❖ Armonizar los criterios de evaluación y acceso a medicamentos entre las diferentes CCAA y entre los diferentes países

- ❖ Promover la continuidad del tratamiento una vez finalizado el ensayo clínico, hasta su comercialización

- ❖ Favorecer el conocimiento a los facultativos de las posibilidades terapéuticas a través de un Repositorio.

- ❖ Fomentar la participación de los pacientes en los grupos de trabajo de interés, así como durante todo el proceso investigador, así como en la toma de decisiones que les afectan vinculadas al acceso a Medicamentos Huérfanos y Agencias de Evaluación de Tecnología Sanitaria (HTA).

- ❖ La importancia de la regulación de dispensación del tratamiento domiciliario. De esta forma se garantizaría la adhesión y continuidad del tratamiento independientemente de cualquier circunstancia adversa que impida al paciente asistir con normalidad a su hospital.

Salud Digital

Desde FEDER, consideramos que el contexto actual ha servido para poner de manifiesto que la COVID-19 representa en parte el paradigma al que se enfrentan las enfermedades poco frecuentes, es decir, cómo debemos priorizar la innovación y la investigación.

Bajo esta premisa, y en relación directa con la salud digital, creemos que una de las principales lecciones aprendidas que nos deja la pandemia es la importancia de desarrollar la telemedicina y de generar una estructura tecnológica que favorezca que viaje el conocimiento y se produzca un adecuado intercambio de información entre especialistas.

De esta forma, garantizaríamos que no se interrumpen los servicios ni el seguimiento en la evolución de la enfermedad, a pesar de que desde el colectivo se ha sido consciente de que en ocasiones era ineludible tener que posponer intervenciones quirúrgicas.

Otra lección aprendida y que también nos deja la pandemia es la importancia de contar con registros y sistemas de información de salud que dispongan de una información veraz y homogénea. solo con una información veraz pueden tomarse decisiones acertadas. No puede gestionarse correctamente lo que ni siquiera se conoce.

Con una estructura tecnológica sólida, además, podremos garantizar la disposición de una historia clínica sociosanitaria única para todos los servicios sanitarios y sociales favorecería los procesos de coordinación entre expertos, agilizaría el proceso de atención, evitando desplazamientos e informes duplicados.

Recomendaciones a nivel nacional y regional

Debido al poco tiempo que permitía la estructura del evento, la mayor parte de las recomendaciones no pudieron formularse en todo el detalle que hubiese sido deseable, introduciendo cronogramas o definiciones de roles. No obstante, en muchos de los casos, encontramos autoridades a las cuales dirigirse y necesidades muy concretas a tener en cuenta.

Atención Integral

- Proporcionar a las comunidades autónomas un sistema de información para servicios sociales homogéneo y coordinado con los sistemas de información sanitaria.
- Establecer presupuestos compartidos entre las diferentes administraciones para la actuación en la atención global e integral de la persona y su familia.
- Culminar la aprobación de la ley de cuidados paliativos y dotarla de presupuesto suficiente para su implementación de modo que se garantice los cuidados requeridos. Los centros e instituciones sanitarias y sociales, públicas, privadas y aseguradoras responsables de la atención directa a las personas en todo el proceso de atención integral en cuidados paliativos deberán habilitar los medios para que sus derechos no se vean mermados.

Medicina Personalizada

- Restituir la especialidad de genética clínica e incorporarla en el SNS.

Desde FEDER se valora que desde la Unión Europea se pueda establecer la necesidad de que todos los países europeos tengan reconocida la especialidad de genética e incorporada en su sistema nacional de salud

- Generar un plan estratégico nacional de medicina personalizada que sea continuista en el tiempo y sostenible a medio- largo plazo y que incluya la participación de las CC. AA, siguiendo las recomendaciones establecidas en Europa.

Redes Europeas

- Formación continuada a los clínicos en relación de los Centros de referencia existentes e información y acceso a los listados de Centros de referencia a los profesionales relacionados con los pacientes de ER.

El Ministerio de sanidad en coordinación con las CC.AA puede organizar Jornadas específicas destinadas a difundir la información respecto a este punto, entre otras acciones. Formación continuada a través también de aplicaciones y otras fórmulas tecnológicas a las que se pueda tener acceso de forma cómoda y ágil. Los medios informáticos, dentro de los servicios de salud de las CCAA tienen mucho que ver en este punto. Sería importante que cualquier clínico pudiera entrar en el sistema de su Comunidad Autónoma para acceder a la formación.

- Que desde consulta se tenga acceso a la Información relativa a los Centros de Referencia y Redes Europeas para ayudar a los médicos a atender mejor a los pacientes. Sería importante que cualquier médico de cualquier CC.AA pudiera tener acceso a la información y el conocimiento que se comparte en las Redes Europeas de referencia

Promover, estimular algún referente nacional que contenga una plataforma conectada al sistema CPMS que permita a todas las Unidades de CC.AA a acceder al conocimiento. Esta aplicación específica que conecte con el sistema CPMS tendría que tener una dotación presupuestaria específica. Esta fórmula de conexión autonómica – estatal-europea, implica el desarrollo de un trabajo importante y costoso

- Agilizar y facilitar el sistema de acceso a las RE por parte de la administración

Actualización de la legislación vigente de forma que se ajuste la entrada y participación de Centros que cumplan con los requisitos de calidad, experiencia y conocimiento que exige los criterios de entrada a las Redes Europeas de referencia. Para ello habría que revisar y actualizar el proceso de designación de Centros de Referencia para que responda a la estructura de las ERN. Favorecer la presencia de aquellas unidades cualificados en las ERN

Tratamientos Farmacoterapéuticos

- Promover una normativa nacional que permita establecer las condiciones para garantizar la continuidad de un tratamiento desde que finaliza el ensayo y hasta que exista Resolución positiva sobre su financiación.
- Favorecer un marco en el que sea posible el reposicionamiento de medicamentos fuera de los periodos de protección en nuevas indicaciones, disminuyendo el uso off-label.
- Facilitar que la dispensación y administración de los tratamientos farmacológicos se adecúe a las necesidades particulares de los pacientes, favoreciendo la proximidad en el acceso.

Salud Digital

- Favorecer la atención social y sanitaria con medios digitales, integrando la Historia Clínica Electrónica, sistematizando la información social existente y estableciendo una única historia sociosanitaria e incluso educativa.
- Dotar de recursos técnicos, humanos y económicos para garantizar la sostenibilidad registros y sistemas de información de salud que dispongan de una información veraz y homogénea que permita tomar decisiones acertadas.

Recomendaciones a nivel europeo

Al igual que en la sección anterior, encontramos que la estructura no ha permitido que la mayor parte de las recomendaciones pudieran formularse en todo el detalle que hubiese sido deseable, introduciendo cronogramas o definiciones de roles. No obstante, en muchos de los casos, encontramos autoridades a las cuales dirigirse y necesidades muy concretas a tener en cuenta.

Atención Integral

- Implementar la figura de gestor de caso o profesional de referencia, que aglutine la atención holística del paciente y el abordaje de la transición de atención pediátrica a la atención especializada adulta.
- Diseñar y aplicar alternativas de atención integral personalizadas mediante la coordinación y colaboración entre los distintos servicios de apoyo, tanto públicos como privados incluyendo las organizaciones no lucrativas que trabajan por y para el bienestar de las personas afectadas de enfermedades raras y sus familias, garantizando así el acceso en condiciones de equidad a los servicios asistenciales necesarios, tales como la atención temprana, rehabilitación, apoyo social y atención psicológica, entre otros.
- Garantizar la participación activa de los pacientes en las tomas de decisiones a todos los niveles organizativos tanto macro y meso a través de marcos normativos estables.

Medicina Personalizada

- Incorporar a pacientes expertos en el proceso y toma de decisiones a través de normativa.
- Potenciar la cadena de I+D+I a nivel estatal y europeo de manera que lleve a la

traslación clínica.

- Incorporar los avances de la medicina personalizada a los programas de prevención, diagnóstico y tratamiento, a través de la concienciación de todas las partes implicadas.

Redes Europeas

- Actualización de la legislación para que incorpore la forma de participación de los pacientes en todo el proceso, tal y como reconocen las distintas normativas que articulan el funcionamiento de las Redes Europeas, además, la actualización de la legislación vigente tendría que garantizar la participación de los centros de referencia y su sostenibilidad con partidas finalistas, respondiendo a la realidad de las ERNs

Tratamientos Farmacoterapéuticos

- Potenciar a Nivel Europeo las herramientas de evaluación, con criterios claros y ponderados de evaluación del valor clínico añadido de un fármaco para favorecer el acceso.
- Promover a nivel Europeo la participación de los pacientes en la toma de decisiones. Esta participación debe de ir precedida de una declaración de intereses por parte de todos los participantes.

Salud Digital

- Garantizar la interoperabilidad: Integrar el sistema FAIR (datos Fáciles de hallar, Accesibles, Interoperables y Reusables, FAIR por su acrónimo en inglés), trabajar en base a los mismos estándares, y permitir el intercambio de información entre organismos diferentes.
- Potenciar la participación ciudadana e involucrar a todos los agentes implicados desde el diseño de estos nuevos modelos. Ello también supone integrar la perspectiva y experiencia del paciente, más allá de las necesidades tecnológicas (herramientas y servicios que sean accesibles) para eliminar la brecha digital.
- Asegurar la protección de datos, la ética en los sistemas digitales, así como la accesibilidad del paciente y experiencia como usuario.

Material adicional / Apéndices

Listado de participantes

ATENCIÓN INTEGRAL	
Director General de Humanización y Atención al Paciente - Madrid	Alberto Tomé González
Junta Directiva FEDER	Anna Ripoll
Coordinadora del Plan de Acción en EERR en Galicia, del Servicio Gallego de Salud, SERGAS	Consuelo Benito Torres
Pediatra. Facultativo Especialista Pediatría. Unidad de Endocrinología y Diabetes Infantil. Hospital Universitario Central de Asturias.	Isolina Riaño Galán
Coordinación de Programas Intersectoriales de Atención Sociosanitaria de Extremadura	Manuel Cid Gala
Direcotr del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras	Manuel Posada
Plataformas de Organizaciones de Pacientes	María Gálvez
Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)	Marta Fonfría Solabarrieta
Asociación Andaluza de Hemofilia	Matilde Mora
Junta Directiva FEDER	Mauro Rosatti Garcia-Morato
Programas sociosanitarios de La Región de Murcia	Paloma Recio
Jefa de Cartera de Servicios de A. Especializada.	Purificación de la Iglesia
MEDICINA PERSONALIZADA	
Coordinadora del Plan Andaluz de Atención a las Personas Afectadas por Enfermedades Raras-PAPER	Beatriz Virginia Muñoz Cabello
Presidente Sociedad Extremeña de Enfermedades Raras (SEDER). Miembro Consejo Asesor ER	Enrique Galán Gómez
Genética Facultativo, Hospital Universitario La Fe	José María Millán Salvador
Fundación AHUCE	Julia Piniella
Directora de Investigación e Innovación Sanitarias. Departamento salud. Gobierno Vasco	María Aguirre
Coordinadora de Bioquímica Clínica del Complejo Asistencial de Salamanca	María Isidoro
Asociación X Frágil Comunidad Valenciana	María Teresa Navarro
Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)	Pablo Lapunzina
REDES EUROPEAS	
Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)	Aitor Aparicio
Junta Directiva FEDER	Almudena Amaya
Jefe de Sección en el Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitari de Bellvitge (Barcelona)	Antoni Riera Mestre
Subdirectora de Atencisión Sociosanitaria, Estrategias y Planes de salud de la Junta de Andalucía	Carmen Lama Herrera
Científico Titular, Jefe de Área del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Responsable de la Sección de Epidemiología y Coordinadora del ECEMC, en la Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas, del IIER, Instituto de Salud Carlos III(ISCIII). Directora Científica del Biobanco Nacional del ISCIII.	Eva Bermejo Sánchez
Coordinador de la futura Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias	Francisco J. Afonso López
Junta Directiva FEDER	Isabel Campos
Asociación Nacional de Personas con Epilepsia	Isabel Madrid Sánchez
Jefe de Servicio Pediatría en el H.U.C.	Itziar Astigarraga Aguirre
Gerente de Ordenación e Innovación Organizativa	Pilar Sánchez-Pobre

TRATAMIENTOS FARMACOTERAPÉUTICOS	
Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS)	César Hernández
Junta Directiva FEDER	Fidela Mirón Torrente
Farmaindustria	Francisco Javier Fernández Rodríguez
Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios - Comunidad Valenciana	José Manuel Ventura Cerda
Especialidad: Farmacéutico especialista en Farmacia Hospitalaria Área del Medicamento del Servicio Catalán de Salud (CatSalut)	Juan Manuel Fontanet Sacristán
Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla (Patronato fundación FEDER)	Manuel Pérez
Responsable del Laboratorio de Neumología Experimental UB-IDIBELL	María Molina Molina
Asociación española de laboratorios de medicamentos huérfanos y ultra huérfanos (AELMHU)	Marian Corral
Investigador Metabolismo y Medicina de CIC bioGUNE	Principal Precisión Oscar Millet
Servicio de Gestión Farmacéutica - Murcia	Víctor Rausell
Asociación Nacional de Esclerosis Tuberosa	Yolanda Palomo
SALUD DIGITAL	
Junta Directiva FEDER	Faustino Giménez
Junta Directiva FEDER	Juana María Sáenz
Dirección General de Planificación, Eficacia, tecnología y Atención al Paciente	María Llanos Cuenca González
Medicina Preventiva y Salud Pública Jefe del Servicio de Estudios Epidemiológicos y Estadísticas Sanitarias. Dir. Gral. de Salud Pública y Adicciones. Generalitat Valenciana Investigador del Área de Investigación de Enfermedades Raras. Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la C. Valenciana (FISABIO)	Óscar Zurriaga Lloréns
Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)	Patricia Miranda Fernández
decano de la Facultad de Medicina	Pedro Moreno
CERMI	Pilar Villarino
Doctora en ciencias de la Salud. Terapeuta Ocupacional y Enfermera Profesora colaboradora. Contratada Doctora Faculta de Ciencias da Saúde. Universidade da Coruña.	Thais Pousada
Director General de Planificación, Formación y Calidad Sanitarias y Sociosanitarias.	Vicente Caballero Pajares

Programa del evento

HACIA 2030: POLÍTICAS EN ENFERMEDADES RARAS

SESIÓN DE MAÑANA

- » 9.00 – 9.10 - **Introducción y bienvenida.** FEDER.
- » 9.15 – 9.25 - **Estudio Rare 2030 Foresight.** EURORDIS.
- » 9.30 – 10.10 - **Situación actual en España: retos para el futuro.** FEDER.
- » 10.10 – 10.20 - **Bienvenida.** Dirección General de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia.

10:30 – 11:00 COFFEE BREAK

- » 11.00 – 12.00 - **Panel de expertos.** Modera Santiago de la Riva, Vicepresidente de Fundación FEDER.

Puesta en común y discusión de resultados europeos:

- » **Encarna Guillén**, Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) y Miembro del Comité Asesor de FEDER.
- » **Ignacio Blanco**, Coordinador del Centro de Referencia de Facomatosis. Coordinador Programa transversal de asesoramiento y genética clínica. Hospital Germans Trias i Pujol y Miembro del Comité Asesor de FEDER.
- » **Raquel Yotti**, Directora del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).
- » **Jorge Capapey**, Presidente de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultra huérfanos (AELMHU).
- » **Francesc Palau**, pediatra y genetista, Hospital Sant Joan de Déu, Coordinador nacional Orphanet-España y Miembro del Comité Asesor de FEDER.

12:00 – 12:30 COFFEE BREAK

» **GRUPOS DE TRABAJO:**

12.30 – 15.00 - Grupos de trabajo sobre 5 temas seleccionados de Rare 2030:

- » **Atención integral.**
- » **Medicina personalizada.**
- » **Redes Europeas de Referencia.**
- » **Tratamientos farmacoterapéuticos.**
- » **Asistencia sanitaria post-COVID-19: salud digital.**

Participantes de los grupos de trabajo (moderado por FEDER).

SESIÓN DE TARDE

- » 16.00 - 16.45 - **Devolución de resultados de los grupos de trabajo.**
 - » **Introducción.**
 - » **Resultados por temáticas.**

Portavoces de los grupos de trabajo.
- » 16.45 - 17.00 - **Conclusión y cierre.** Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación. FEDER.

Fotos y citas del evento

“El Ministerio de Sanidad tiene como objetivo muy claro consolidar y potenciar la red CSUR en el ámbito del Sistema Nacional de salud”.

“Vamos a formar un grupo de trabajo en el que sin duda nos gustaría contar con la aportación de FEDER para poder trabajar el catálogo de prestaciones de pruebas genéticas”

Patricia Lacruz



Directora General de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia – Ministerio de Sanidad



“La atención para pacientes con Enfermedades Poco Frecuentes y sus familiares es una prioridad para el Ministerio de Sanidad, lo que supuso la puesta en marcha de una estrategia en Enfermedades Raras en el Plan Nacional de Salud”

“Queremos agradecer a FEDER su gran implicación en la Estrategia Nacional de Salud”

Yolanda Agra

Subdirección general de Promoción, Prevención y Calidad

DG Salud Pública, Calidad e Innovación – Ministerio de Sanidad



“Las pruebas genéticas y de cribado, el acceso a tratamientos autorizados o la coordinación en la atención sociosanitaria continúan siendo materias pendientes tanto en Europa como en España. Frente a ello, Foresight es la herramienta que nos ofrece la oportunidad de establecer consenso entre todos los agentes que podemos revertir esta situación y compartir nuestro conocimiento con Europa”

Juan Carrión

Presidente de FEDER y su Fundación

“Son muchos los logros y herramientas con los que contamos: es el momento de dar un paso más e integrarlas todas, haciendo de la Estrategia Nacional el paraguas de todas las acciones desarrolladas en enfermedades raras y de todos los retos pendientes”.



Alba Ancochea

Directora de FEDER



“El pilar europeo de derechos sociales está allanando el camino para que la Unión Europea y los estados miembros otorguen derechos sociales más efectivos, igualdad de oportunidades e inclusión social para los ciudadanos de la UE”.

Encarna Guillén

Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

“Es necesario integrar las ERNs en los sistemas nacionales de salud, promover la prestación de una atención integrada y multidisciplinar e incorporar nuevos actores para asegurar una asistencia integrada, social y holística para las ER”

Ignacio Blanco

Coordinador del Centro de Referencia de Facomatosis.

Coordinador Programa transversal de asesoramiento y genética clínica. Hospital Germans Trias i Pujol



“La colaboración internacional, compartir información, datos y protocolos está revolucionando las posibilidades de conseguir un diagnóstico”

Raquel Yotti

Directora del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).



“Los avances en el marco regulatorio han incentivado el desarrollo de tratamientos en un área históricamente no prioritaria. La industria farmacéutica ha sido y será motor de los avances en la innovación en el campo de las enfermedades raras”

Jorge Capapey

Presidente de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultra huérfanos (AELMHU).



Déu, Coordinador nacional Orphanet-España

“Tenemos que actuar desde la salud pública y conocer datos, empleando los instrumentos de esta misma salud pública introduciendo la llamada ciencia de datos a través de datos globales y de una acción global”.

Francesc Palau

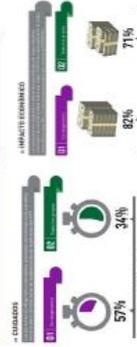
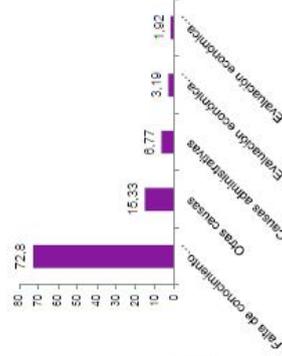
Pediatra y genetista, Hospital Sant Joan de

Perspectiva de los pacientes

Colectivo sin diagnóstico colectivo diferenciado y vulnerable



Tenemos más recursos para diagnosticar, pero ¿qué ocurre con las ER que continúan sin nombre?



¿Cómo podemos **optimizar el conocimiento** que ya tenemos?

¿Estamos preparados? ¿Tenemos la **estructura** y la interoperabilidad?

¿Cómo coordinamos **aplicación clínica** y de generación de conocimiento?

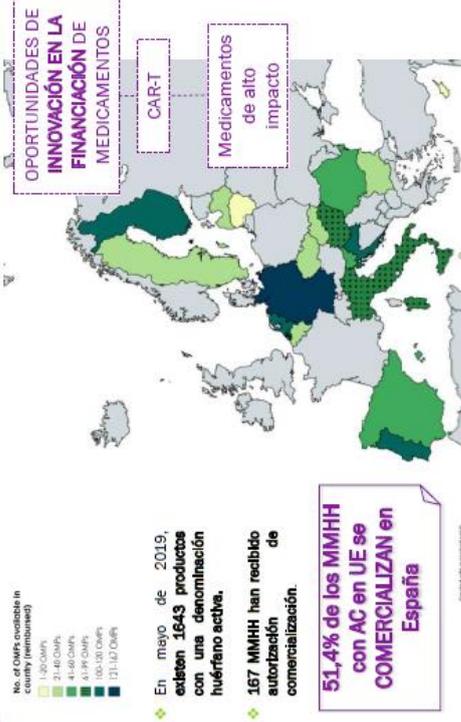
La medicina personalizada es la base del diagnóstico y tratamiento del 70% de las enfermedades raras.

Repercusión en el paciente, y en la sociedad (portadores).

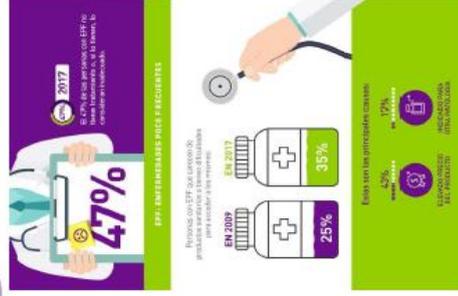
¿Qué pasos hemos de seguir para **aterrizar la genómica**?

¿Cómo la **integramos en nuestro SNS**? ¿Qué papel juegan los pacientes?

¿Cómo articulamos los programas ya existentes con los retos de la medicina personalizada?



Tratamiento: estado de situación



Perspectiva de los **pacientes**

Más allá de los medicamentos huérfanos...

¿Qué ocurre con las **ER sin cura** ni opción terapéutica?

INVESTIGACIÓN:

España invierte un 1,24% del PIB en I+D+i.
Unión Europea, media de 2,12%.



2027: Se aprobarán **1000 nuevas terapias** para enfermedades raras, la mayoría de las cuales se centrarán en **enfermedades sin opciones** aprobadas.

Tratamiento: desafíos



¿Cómo podemos **agilizar los tiempos** de autorización y comercialización? ¿Qué papel juegan las agencias de HTA?

¿Cómo mejoramos la **adherencia al tratamiento**?

¿Qué ocurre con el tratamiento hospitalario para **quienes no pueden ir al hospital**?

Tratamiento: desafíos



¿Cómo podemos **garantizar la equidad** en el acceso a medicamentos autorizados y eficaces?

¿Cómo garantizamos la continuidad del tratamiento **una vez ha finalizado el ensayo clínico**?

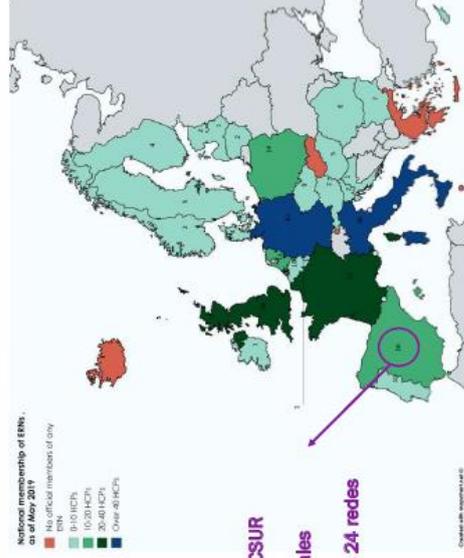
¿Cómo ha cambiado el papel del paciente en los últimos años?

CSUR y ERNs: logros



National membership of ERNs, as of May 2019

- No official membership of any
- ERN
- 0-10 ICHs
- 10-20 ICHs
- 20-40 ICHs
- Over 40 ICHs



Más de **40 CSUR**

16 hospitales

Presentes en las **24 redes**

© 2019 feder

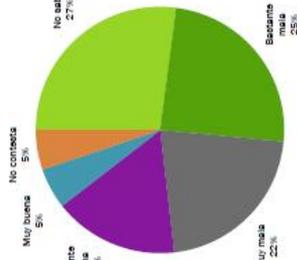
Perspectiva de los pacientes

❖ El 43% de las personas de la muestra indica que no sabe si existe un CSUR que atienda a su enfermedad.

» De las personas que sí valoran el CSUR que se encarga de sus enfermedades, el 86% afirma estar bastante o muy satisfecho con su funcionamiento.



Percepción de la coordinación entre CSUR:



- ¿Necesitamos **más CSUR**?
- ¿Necesitamos cubrir **más grupos de patologías**?
- ¿Contemplamos el **relevo generacional y de conocimiento**?
- ¿Los avances en el **conocimiento y la tecnología cubren las expectativas de los pacientes**?



¿Nuestro sistema de CSUR es **sostenible**?

¿Somos conscientes del **valor de este sistema**?

¿Cómo podemos **mejorarlo** y vincularlo mejor a Europa?

Perspectiva de los pacientes en Europa

❖ Desde el comienzo de la pandemia de COVID-19, **9 de cada 10 pacientes con enfermedad han experimentado interrupciones en la atención que reciben para su enfermedad rara.**

- **PERCEPCIÓN DE LA SALUD:** 6 de cada 10 afirmaron que sentían que perjudicial para su salud o la salud de la persona que cuida.
- **PERCEPCIÓN DEL RIESGO:** 3 de cada 10 perciben que estas interrupciones de la atención podrían definitivamente o probablemente (2 de cada 10) ser mortales.
- **INTERVENCIONES:** Más de la mitad de los que necesitan cirugía o trasplante han visto canceladas o pospuestas estas intervenciones.
- **TERAPIAS:** 8 de cada 10 han visto sus citas para terapias de rehabilitación como terapias pospuestas o canceladas.



Asistencia post COVID-19: estado de situación

feder

Perspectiva de los **pacientes** en España

Impacto de la pandemia en las enfermedades raras

- Atención sanitaria**
- El 50% de las personas con ER han visto cancelados sus procesos de diagnóstico.
 - El 32% el acceso a tratamiento.
 - Los 70% sus intervenciones quirúrgicas o trasplantes.

Abordaje terapéutico

- El 70% de las familias españolas han visto canceladas por completo sus terapias de rehabilitación, siendo este el principal problema del colectivo.

Abordaje socioeducativo y laboral

- El 60% de las familias están trasladando dificultades sobre la comunidad socioeducativa.
- Familias y cuidadores no disponen de posibilidades de testarajo, carecen de ER, o no pueden acceder a una baja médica aun viviendo con una persona de riesgo.



Asistencia post COVID-19: desafíos

feder

¿Qué **oportunidades clínicas y sociales** nos ofrece la tecnología?

¿Los **pacientes están capacitados** para abordar esta nueva realidad?



Asistencia post COVID-19: desafíos

feder

¿Tenemos la **estructura tecnológica** que garantice el intercambio de información?

¿La **telemedicina** es una realidad hoy por hoy? ¿Qué necesitamos?

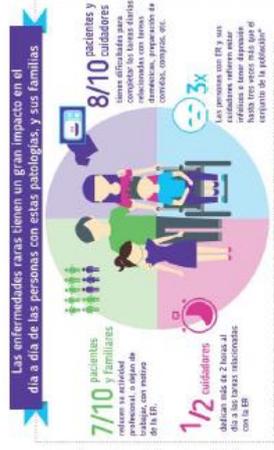
¿Los **registros y el bigdata** son una herramienta al servicio de la telemedicina?



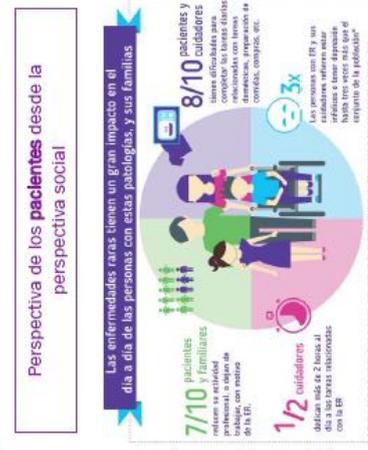
Atención integral: estado de situación

feder

Perspectiva de los **pacientes** desde la perspectiva social



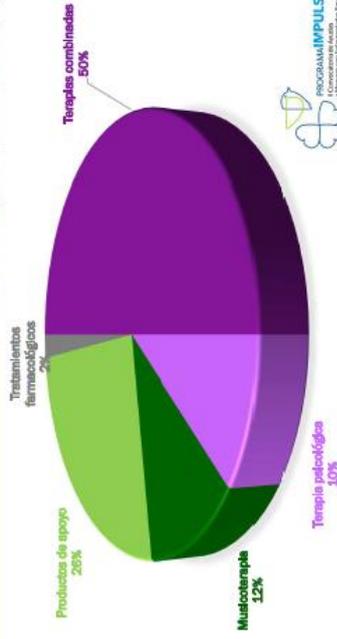
CALIDAD DE VIDA



Atención integral: estado de situación

Perspectiva de los **pacientes** sobre terapias

Se destinan entre **300-400 euros de media al mes** para terapias o productos de apoyo



Atención integral: estado de situación

Perspectiva de los **pacientes** en educación

• **HOSPITALIZACIÓN Y RESTRICCIÓN DE ACTIVIDADES**
El 42% de las familias reportan que sus hijos o hijas se ausentan al menos 1 o 2 veces al mes de clase por la enfermedad.

• **DISCAPACIDAD** con la que cursan el 70% de las personas con enfermedades frecuentes. En el caso concreto de menores con discapacidad, más de un 30% tiene más del 65% reconocido.

• **DESCONOCIMIENTO** causa de sentimientos de incertidumbre ante los distintos aspectos relacionados con la enfermedad y de salud cuando la enfermedad no les permite participar en sus actividades diarias.



• **DESMOTIVACIÓN**: Los profesionales con experiencia directa con alumnado con EPF identifican entre las principales dificultades la falta de motivación para hacer frente a aspectos curriculares y para desplazarse en espacios no dirigidos en casi un 42% de los casos.

• **DISCRIMINACIÓN**: Dos de cada tres personas se han sentido discriminadas en alguna ocasión en su vida cotidiana como consecuencia de su EPF; más de la mitad en sus relaciones sociales; más del 40% en el entorno educativo.

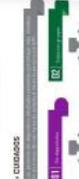
• **DIFICULTADES ESPECÍFICAS**: Entre las que se identifican prioritariamente, las derivadas de la discapacidad y trastornos graves de conducta.

• **FALTA COORDINACIÓN**: Las necesidades socioeducativas, al no quedar recogidas en la evaluación psicopedagógica, pueden quedar descubiertas durante el proceso educativo. De hecho, el 58% del profesorado considera que los alumnos no cuentan con este tipo de atención.

Atención integral: estado de situación

Identificación de **nuevas necesidades específicas**

• **DISTRIBUCIÓN REGIONAL**



• **IMPACTO ECONÓMICO**



GENÉRO:

- ❖ Para la mayoría (**64%**) de pacientes con ER, la figura de cuidado es su **madre**.
- ❖ Las mujeres están menos **satisfechas** (49,3%) con la atención recibida.
- ❖ Las personas que **más necesitan** ayuda psicológica (70%) son mujeres.
- ❖ Se sienten (el 57%) **más discriminadas** en el ámbito sanitario.
- ❖ Las mujeres venon **agravada su enfermedad en una proporción doble** a la de los hombres por esta situación de retraso de su diagnóstico.



Mientras no exista cura o tratamiento, las personas con ER o sin diagnóstico deben tener acceso a un **abordaje terapéutico** que evite el avance de la enfermedad y **reduzca su impacto** social en la vida del paciente y su familia.

Logopedia Fisioterapia Rehabilitación Psicología
Educación Cuidados



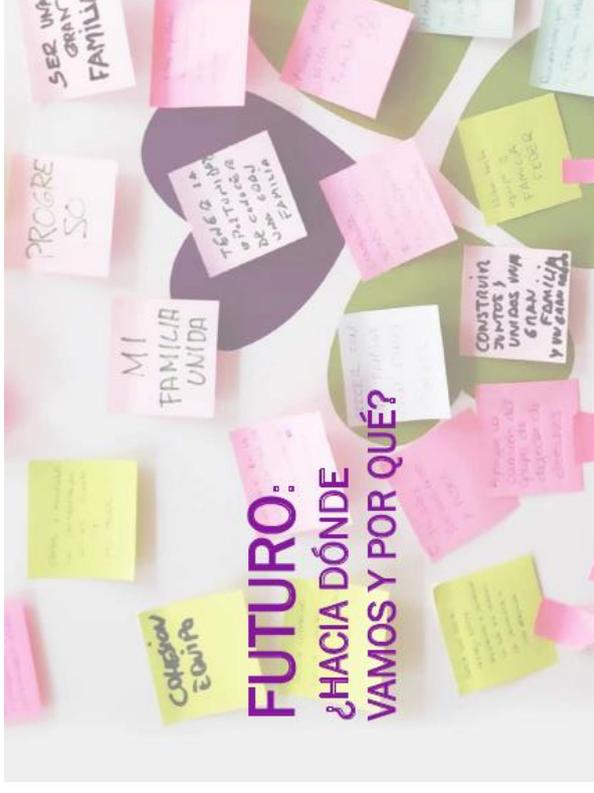
Atención integral: desafíos

feder

¿Cómo regulamos el valor del tratamiento terapéutico?

¿Cómo podemos reducir el impacto del abordaje terapéutico en la familia? ¿Y el económico?

¿Están los ámbitos sanitario, social y educativos preparados para trabajar en red?



Atención integral: desafíos

feder

¿Podemos integrar a los pacientes en la toma de decisiones en el abordaje de su enfermedad? ¿Cómo?

Gracias a una mejor atención, asistimos a nuevas transiciones de la edad pediátrica a la edad adulta, ¿cómo podemos mejorarla?



¿Cómo será el futuro en 2030?

feder

Hemos logrado grandes avances, pero QUEDA MUCHO TRABAJO por hacer

Europa y España, por sus puentes con Latinoamérica, tienen la oportunidad de SEGUIR DANDO EJEMPLO A OTRAS REGIONES del mundo.

Contribuir al ESFUERZO GLOBAL para abordar las necesidades de nuestra comunidad.





¿Cómo será el futuro en 2030?



CONTRIBUIR A UN ABORDAJE GLOBAL

1. Impulsar una Resolución de la Asamblea General la ONU para integrarla en la planificación global de la cobertura universal.
2. Cooperar globalmente para lograr los Objetivos 2027 del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRUIRC).



RARE DISEASES INTERNATIONAL

OBJETIVOS DE DESARROLLO SOSTENIBLE



OBJETIVO 1: Fin de la pobreza: Las personas con ER a menudo se enfrentan a situaciones de vulnerabilidad y pobreza debido a la exclusión de los sistemas de salud y educación, así como del mercado laboral.



OBJETIVO 3: Salud y bienestar: Alcanzar la cobertura de salud universal requiere atender a las necesidades de las personas con ER.



OBJETIVO 4: Educación de calidad: La mayoría de las personas que conviven ER son niños.



OBJETIVO 5: Igualdad de género: La responsabilidad de cuidar a las personas con ER recae, en más de la mitad de los casos, sobre las mujeres, y en particular las madres.



OBJETIVO 8: Trabajo decente y crecimiento económico: Las personas con ER y discapacidades a menudo se ven condicionadas por la falta de inclusión laboral.



OBJETIVO 9: Industria, innovación e infraestructura: La necesidad de invertir en I + D, tecnologías de salud y herramientas de diagnóstico para personas con enfermedades raras sigue siendo inmensa.



OBJETIVO 10: Resolución de las desigualdades: Las personas con enfermedades raras siguen siendo una población invisible, aunque estadísticamente significativa, de alrededor de 350 millones de personas en todo el mundo.



OBJETIVO 17: Alianzas para lograr los objetivos: La comunidad de ER está cada vez más conectada a escala global.

HACIA 2030
FORESIGHT IN RARE DISEASE POLICY
POLÍTICAS EN ENFERMEDADES RARAS



¡Gracias!

Con el apoyo de:



PANEL DE EXPERTOS

1. Atención Integral – Encarna Guillén

A.I.: Definición y Factores de cambio feder

«Atención Integral o Cuidado holístico» abarca un espectro de 360 grados que incluye las **necesidades sanitarias, sociales y del día a día** de las personas que conviven con enfermedades raras y de sus familiares.

Factores de cambio en el abordaje de las necesidades diarias no cubiertas de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores

- Pilar 1**: Políticas y servicios sociales adecuados y de calidad
- Pilar 2**: Atención integral: abarcando la atención sanitaria y social
- Pilar 3**: Equidad de derechos y oportunidades

Atención Integral feder

Es importante abordar las necesidades no cubiertas. Ha llegado el momento de actuar, ya que:

- Los **Objetivos de Desarrollo Sostenible** demandan una acción global efectiva para combatir los cambios sociales y para asegurar que no se excluya a nadie;
- El **pilar europeo de derechos sociales** está allanando el camino para que la Unión Europea y los Estados miembros otorguen derechos sociales más efectivos, igualdad de oportunidades e inclusión social para los ciudadanos de la UE;
- Se han creado **24 Redes Europeas de Referencia** de enfermedades raras y la **Redes Europeas de Centros de Recursos para Enfermedades Raras** y pueden actuar como plataformas para recabar conocimientos y buenas prácticas sobre cómo organizar la atención integral de las enfermedades raras;
- 25 Estados miembros han adoptado un plan nacional** o estrategia de enfermedades raras, y se están centrando en su aplicación y seguimiento. Los debates sobre las necesidades diarias no cubiertas siguen en la agenda de la mayoría de las conferencias sobre enfermedades raras;
- Las **organizaciones que representan a las personas que viven con una enfermedad rara**, organismos públicos, prestadores de atención sanitaria y social y otros interesados están **preparados para trabajar conjuntamente para crear buenas prácticas** que apoyen la implementación de la atención integral para las personas que viven con una enfermedad rara;
- Las **organizaciones y representantes de los pacientes están unidos** en un fuerte movimiento, preparados para implicarse en la creación de políticas y servicios como socios iguales;

Atención Integral de las Enfermedades Raras

Encarna Guillén Navarro
 Presidenta Asociación Española Genética Humana (AEGH)
 Sección de Genética Médica. Servicio de Pediatría
 Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.
 IMIB-Arrixaca
 Universidad de Murcia
 CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER-SCIII)
 Comité Asesor de FEDER

Con el apoyo de: **AELMHU** (Asociación Española de Enfermedades Raras)

Atención Integral feder

Encuesta sobre Impacto de las ER (3000 personas).

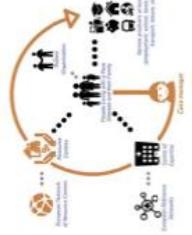
Rare Barometer Voices, Eurodis, Innovcare Project

- Las enfermedades raras tienen un importante impacto en las Actividades de la Vida Diaria
- Las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores emplean mucho tiempo en los cuidados de la enfermedad
- La enfermedad tiene un fuerte impacto en el empleo y la vida laboral y familiar así como una importante carga económica
- Las vías de atención son complejas y difíciles de gestionar
- Las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores tienen falta de información y sienten que los servicios sociales no están preparados para ayudarlos
- Hay un grave impacto en la salud mental de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores



Atención Integral

InnovCare Project



Case Manager for Rare Diseases



Building solutions to address the needs of patients and carers

INNOVCARE

Mission: Bridging the gaps between health, social and local services to improve care of people living with rare and complex conditions



Total project budget is 6M€ (4M€ ERCA funding plus 2M€ ERCA funding)
Project duration 3 years, 2015 until 2018
Consortium partners, 6 ERCA structure
IC finding ERCA programme, Progress and



Plan Integral ER Región de Murcia PIER-RM



1. Información sobre Enfermedades Raras
2. Prevención y detección precoz
3. Atención sanitaria
4. Recursos terapéuticos
5. Atención socio-sanitaria
6. Servicios sociales
7. Educación de los afectados
8. Formación de los profesionales
9. Investigación
10. Seguimiento y evaluación



2018-2022



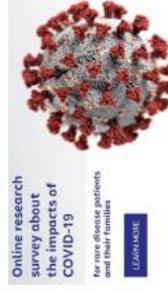
Atención Integral RECOMENDACIONES (Innovcare Project)



1. Aprovechar plenamente los medios de la UE y las redes europeas para aplicar la atención integral en enfermedades raras.
2. Crear un entorno político favorable a nivel nacional para la atención integral en enfermedades raras.
3. Reunir y difundir el conocimiento y buenas prácticas, para garantizar que las necesidades de las personas que viven con una enfermedad rara están debidamente tratadas por servicios especializados.
4. Implementar mecanismos específicos que garanticen la prestación de una atención integral a las enfermedades raras.
5. Garantizar un papel activo de organizaciones y representantes de personas que viven con una enfermedad rara en el diseño y aplicación de políticas y servicios.
6. Aplicación de medidas específicas que garanticen el acceso de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores a servicios sociales adecuados y protección social.
7. Garantizar el reconocimiento y la indemnización adecuada de las discapacidades sufridas por las personas que viven con una enfermedad rara.
8. Crear las condiciones para que las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores tengan acceso a un empleo adaptado y sostenible.
9. Aplicar mecanismos específicos que capaciten a las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores, creados y prestados conjuntamente con las organizaciones que representan a las personas que viven con una enfermedad rara.
10. Eliminar toda clase de discriminación, garantizando el acceso de las personas que viven con una enfermedad rara a las oportunidades sociales, laborales, y de educación en igualdad de condiciones con las demás ciudadanas.



Atención Integral



9 in 10 people living with a rare disease experiencing interruption in care because of COVID-19
Survey shows detrimental impact of coronavirus on rare disease community



LA INNOVACIÓN, LA MEDICINA GENÓMICA/PERSONALIZADA Y LA TRANSFORMACIÓN DIGITAL SON CRÍTICAS PARA REDISEÑAR LOS CIRCUITOS DE ATENCIÓN INTEGRAL DE LAS ER, ESPECIALMENTE EN TIEMPOS DE COVID-19

@encarna_guillen

E-mail: guillen.encarna@gmail.com

MUCHAS GRACIAS POR SU ATENCIÓN

2. Redes Europeas de Referencia – Ignacio Blanco



- ❖ Apoyar la creación de **centros especializados** adecuados en el territorio nacional.
- ❖ **Fomentar la participación** de los centros especializados en redes europeas de referencia, dentro del **respeto** a las competencias y normas nacionales en relación con su autorización o reconocimiento.
- ❖ Organizar **rutas sanitarias** para los pacientes de enfermedades raras mediante la **cooperación** con los expertos pertinentes y el **intercambio de profesionales** y de **conocimiento** experto del propio país o de otros, en caso necesario.
- ❖ Apoyar el uso de las **tecnologías de la información** y de la **comunicación** para permitir el **acceso a distancia** a la atención sanitaria específica necesaria.
- ❖ Incluir en sus planes o estrategias las condiciones necesarias para la **difusión** y la **movilidad** de la **pericia** y el **conocimiento** con objeto de facilitar el tratamiento de los pacientes en su proximidad.
- ❖ Animar a los centros especializados a adoptar un **planteamiento pluridisciplinario de la asistencia**, a la hora de tratar las enfermedades raras



Redes Europeas de Referencia

Ignacio Blanco,
 Coordinador del Centro de Referencia de
 Facomatosis.
 Miembro del Comité Asesor de FEDER.

Con el apoyo de: **AELMHU**



Enfermedades Raras

¿Qué son las Enfermedades Raras?

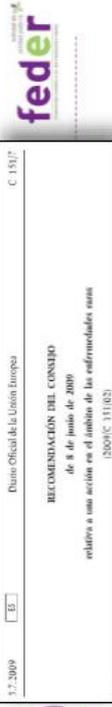


Reto Asistencial

“Lotería geográfica”

Reto Nacional y Europeo

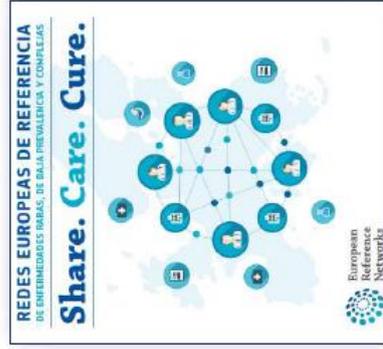
“Acceso universal a una atención sanitaria de alta calidad para las enfermedades raras”



- ❖ Apoyar la creación de **centros especializados** adecuados en el territorio nacional.
- ❖ **Fomentar la participación** de los centros especializados en redes europeas de referencia, dentro del **respeto** a las competencias y normas nacionales en relación con su autorización o reconocimiento.
- ❖ Organizar **rutas sanitarias** para los pacientes de enfermedades raras mediante la **cooperación** con los expertos pertinentes y el **intercambio de profesionales** y de **conocimiento** experto del propio país o de otros, en caso necesario.
- ❖ Apoyar el uso de las **tecnologías de la información** y de la **comunicación** para permitir el **acceso a distancia** a la atención sanitaria específica necesaria.
- ❖ Incluir en sus planes o estrategias las condiciones necesarias para la **difusión** y la **movilidad** de la **pericia** y el **conocimiento** con objeto de facilitar el tratamiento de los pacientes en su proximidad.
- ❖ Animar a los centros especializados a adoptar un **planteamiento pluridisciplinario de la asistencia**, a la hora de tratar las enfermedades raras



Redes Europeas de Referencia



Share

Compartir

Care

Cuidar

Cure

Curar

“Que se mueva el conocimiento y no los pacientes”

Redes Europeas de Referencia



“Que se mueva el conocimiento y no los pacientes”

ERN – Resultados



European Reference Networks
Clinical Patient Management System
Overview

SHORT COMMUNICATION
Boosting cancer Reference Networks

James R. Von Minckwitz
GENTURIS

POS
Pos live!
Eur LIV
LUGOS
EUBIO

ated cancer

em[®] · D. Gareth Evans

Redes Europeas de Referencia



Share your expertise for the best healthcare.

Specific ERNs

> 300
Call for proposals open
Deadline: June 21, 2016.

> 900
HEALTHCARE UNITS
Share. Care. Cure.

European Reference Networks
THOUSANDS OF PATIENTS HELPED BY 2020

ERN – Resultados



European Reference Networks

European Patient Advocacy Group

EURORDIS ha desarrollado un grupo europeo de defensa de los pacientes (ePAG) para cada una de las Redes Europeas de Referencia.

Los ePAG tienen como objetivo velar para que se escuche la voz del paciente durante todo el proceso de desarrollo de las ERNs.

ERN y ePAG



Los ePAG:

- ❖ Aseguran que las ERN se mantienen realmente centradas en el paciente, lo que es fundamental para alcanzar el objetivo principal de ERN: mejorar la calidad de la atención que reciben los pacientes y los resultados de salud.
- ❖ Tienen el conocimiento único o la experiencia personal de una enfermedad específica y pueden transmitir las necesidades y los retos de vivir con esta enfermedad en debates, decisiones y actividades en red.
- ❖ También alientan el intercambio de conocimientos y experiencias fuera del ámbito médico (jurídico, ético, educativo, etc.) que pueden ser muy beneficiosas para los pacientes.
- ❖ Tienen una experiencia única en todas las etapas de las vías asistenciales y de investigación, desde el diagnóstico y la atención y el seguimiento hasta el diagnóstico, la atención y el seguimiento.



ERNs –Retos



- ❖ Integrar las ERNs en los sistemas nacionales de salud.
- ❖ Promover la prestación de una atención integrada y multidisciplinar.
- ❖ Incorporar nuevos actores para asegurar una asistencia integrada, social y holística para las enfermedades raras.

Presente y futuro de las ERNs



The first call for new members to join existing 24 ERNs will be launched on 30 of September 2019 until 30 of November 2019.

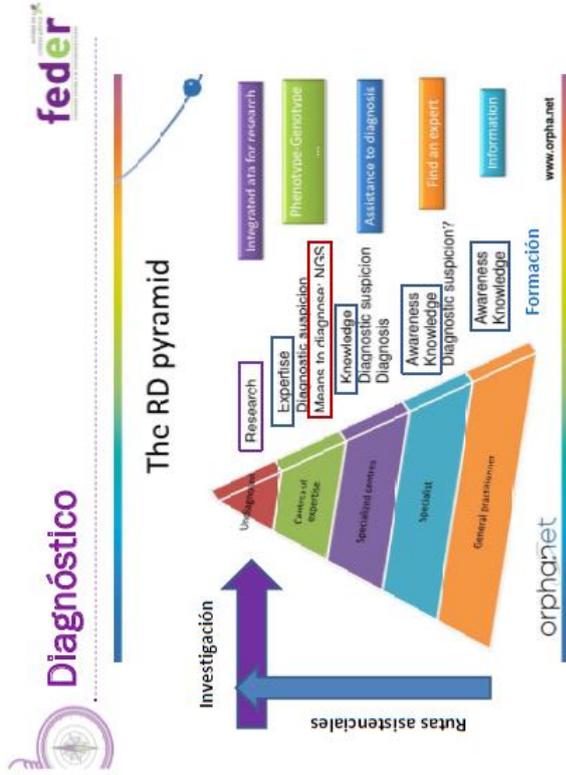
- ❖ Centros afiliados / asociados
- ❖ Centros de coordinación
- ❖ Centros nacionales colaboradores



Gracias



3. Medicina personalizada – Raquel Yotti



HACIA 2030
FORESIGHT IN RARE DISEASE POLICY
POLÍTICAS EN ENFERMEDADES RARIAS

feder

EURODIS
EUROPEAN RARE DISEASE INFRASTRUCTURE

Rare 2030
Through a Rare Disease Policy

Medicina Personalizada

Dra. Raquel Yotti
Instituto de Salud Carlos III

MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN

ICM
Instituto de Salud Carlos III

Con el apoyo de: **AELMHU**
Asociación Española de Laboratorios de Diagnóstico y Referencia Epidemiológicos

Medicina Personalizada

feder

Generación y utilización de las personas (genómica y otras -ómicas) + **Integración** de esta información con datos clínicos, ambientales y de hábitos de vida

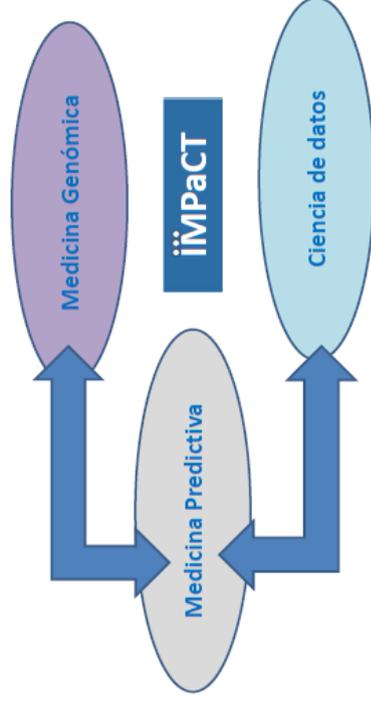
Objetivo: Mejorar de forma personalizada la prevención, el diagnóstico, el tratamiento o el pronóstico de las enfermedades.

Supone transformar la forma en la que se hace Medicina, utilizando el conocimiento científico y la innovación como vector de transformación

Desde la investigación a la implementación



INFRAESTRUCTURA DE MEDICINA DE PRECISION ASOCIADA A LA CIENCIA Y LA TECNOLOGIA



iPaCT

Programa de Medicina Genómica

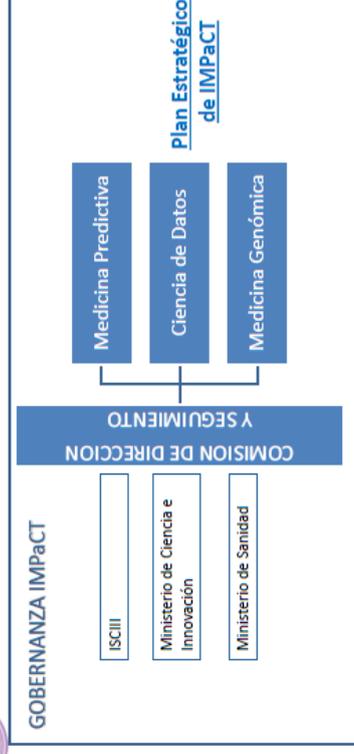


Programa de Investigación orientado a la implementación

- Facilitar la disponibilidad de las infraestructuras y protocolos de coordinación para llevar a cabo análisis genómicos y otros datos 'ómicos' de alta complejidad
- Apoyo en centros de investigación españoles que ya disponen de tecnología de secuenciación de última generación y experiencia en su aplicación al diagnóstico de enfermedades humanas
- Reserva estratégica estatal de servicios diagnósticos de secuenciación de muy alta complejidad
- Enfermedades no diagnosticadas. Diagnóstico molecular en enfermedades poco frecuentes

Participación representante de FEDER en el Comité de Selección

Gobernanza



Diseño y despliegue de la Estrategia Española de Medicina de Precisión 2021-2024

4. Tratamientos farmacoterapéuticos – Jorge Capapey

Retos I+D MM.HH.

- ❖ Complejidad biológica de las propias enfermedades.
- ❖ Heterogeneidad de la enfermedad.
- ❖ Poco o nulo conocimiento sobre la historial natural de la enfermedad.
- ❖ Alta inversión en proyectos en las fases pre-clínicas basadas en conceptos teóricos con un éxito limitado -> muchos de estos proyectos no llegarán a la fase clínica.
- ❖ Pocos centros de referencia, pocos KOLs, necesidad de acompañar el Desarrollo Clínico con iniciativas para aumentar el conocimiento de dichas enfermedades.
- ❖ Necesidad de tener presencia en múltiples países para asegurar el reclutamiento.
- ❖ n elevado de centros, % elevado de centros que finalmente no recluta.
- ❖ Diagnóstico complejo.
- ❖ Esfuerzos adicionales en producción para garantizar el suministro.

Falta de conocimiento

N de pacientes reducida

Tratamientos farmacoterapéuticos

Jorge Capapey
Presidente Aelmhu

Con el apoyo de:

Acceso MM.HH. Europa vrs España

Categoría	Cantidad
MM.HH. con dispensación gratuita por la EMA	154
MM.HH. con autorización de comercialización (AC) en UE*	108
MM.HH. autorizadas en España con Código Nacional†	96
MM.HH. comercializadas en España†	52

48%

De los MM.HH. con AC en EU se comercializan en España

54%

De los MM.HH. con CN han obtenido precio/reembolso en España

MISIÓN

2011: 5 laboratorios
2020: 19 laboratorios

Contribuir a mejorar la situación de las personas afectadas por enfermedades raras o poco frecuentes, impulsando el conocimiento de estas patologías y el reconocimiento del valor terapéutico y social de los medicamentos huérfanos.

Fuentes: 4º Informe AELMHU MM.HH. en España
† Designación huérfana vigente a 31 de agosto, 2º EU y 3º ABMS



Tiempo de aprobación de precio y reembolso de los MM.HH

2018-2020



	2018	2019	2020**
Nº de MM.HH.	8 MM.HH. comercializados	11 MM.HH. comercializados	2 MM.HH. comercializados
Mediana	12,5 meses mediana	15 meses mediana	13 meses mediana
Media***	11,9 meses media	15,2 meses media	13 meses media

Medicamentos comercializados (según año del Cód. Nac.)

- ❖ 2020: 0%
- ❖ 2019: 17%
- ❖ 2018: 39%

En España, los medicamentos huérfanos suponen el 0,5% de las presentaciones financiadas en el SNS y suponen alrededor del **5% del gasto total farmacéutico**

Fuente: Ministerio Sanidad Nº. 3 de marzo, 2020 y 4º Boletín Anónimo
** y *** Datos desde el 1 de enero a 31 de agosto de 2020



Tratamientos farmacoterapéuticos



- ❖ Los avances en el marco regulatorio **han incentivado el desarrollo** de tratamientos en un área históricamente no prioritaria.
- ❖ La industria farmacéutica ha sido y será motor de los avances en la **innovación** en el campo de las enfermedades raras.
- ❖ Persiste un número importante **de necesidades no cubiertas** que asegura el interés de la industria a largo plazo.
- ❖ Debe crearse un **entorno estable** y con poca incertidumbre para favorecer la inversión.
- ❖ La colaboración entre todos los actores relevantes es crítica para asegurar que los tratamientos llegan a los pacientes en el **menor tiempo posible**.
- ❖ Debe encontrarse un **equilibrio** entre el acceso al mercado de los tratamientos y la sostenibilidad de los sistemas sanitarios.
- ❖ En España las **dificultades de acceso** al mercado supone una discriminación para los pacientes con EERR, un incremento de los costes económicos y sociales asociados a la falta de tratamientos y un posible desinterés de la industria farmacéutica.



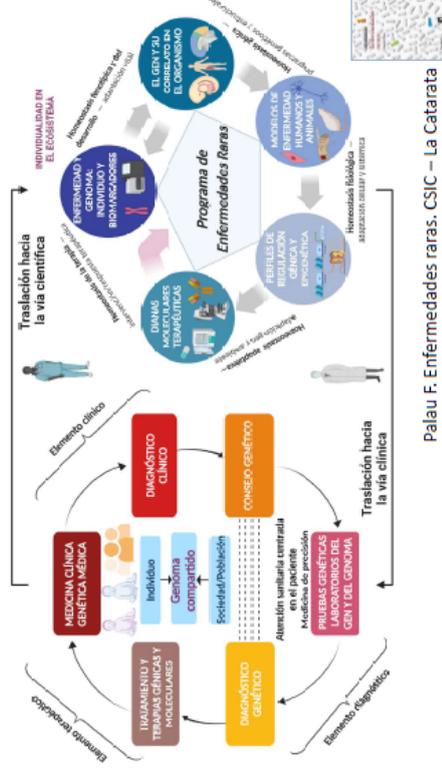
Salud digital: Profesional



- ❖ **Acciones formativas** dirigidas al desarrollo del talento, capacitación y especialización:
 - » Genética y genómica
 - » Ciencia de datos – Bioinformática
 - » Competencias en salud digital
 - » El investigador traslacional en el SNS
- ❖ Formación en **medicina de precisión** orientada al diagnóstico y el tratamiento, en el marco multidisciplinario



Traslación entre medicina y ciencia Investigación compartida – participativa



Palau F. Enfermedades raras. CSIC – La Catarata



Salud digital: herramientas – SNS feder

- ❖ **Integración** de la salud digital en los niveles del sistema de atención sanitaria
- ❖ **Innovación** tecnológica e **infraestructura** digital
- ❖ **Interoperabilidad** digital (IA) entre sistemas autonómicos y transfronteriza con Europa
- ❖ Sistemas de **comunicación** operativos: paciente-médico/profesional, médico-médico, redes de referencia,...
- ❖ Desarrollos **éticos y legales**: acceso y privacidad
- ❖ Incorporación de la **ciencia** en el tiempo clínico de la asistencia – Fluidez digital entre el plano de la ‘decisión científica’ y la ‘toma de decisiones clínica’