

# **Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León - PIERCyL 2023-2027**

Marzo 2023

## Índice

1. Presentación .....	2
2. Justificación del Plan .....	4
3. Aproximación a las enfermedades raras .....	7
4. Análisis de situación de las enfermedades raras en Castilla y León .....	9
4.1. Epidemiología .....	9
4.2. Datos clave y organismos responsables de la atención a las enfermedades raras .....	14
4.3. Formación e investigación .....	28
5. Análisis DAFO .....	34
5.1. Marco contextual, estratégico y normativo .....	34
5.2. Atención sanitaria .....	35
5.3. Coordinación intersectorial .....	37
5.4. SSII y registro de datos, tecnología, formación e investigación .....	38
6. Modelo de atención a las enfermedades raras en Castilla y León .....	40
6.1. Prevención y detección precoz .....	43
6.2. Diagnóstico .....	45
6.3. Tratamiento y seguimiento .....	49
6.4. Fin de la atención .....	53
6.5. Procesos de soporte y coordinación intersectorial .....	53
7. Marco Estratégico .....	56
7.1. Objetivo general .....	56
7.2. Objetivos específicos .....	56
7.3. Desarrollo estratégico .....	57
8. Implantación del PIERCyL .....	81
8.1. Modelo de despliegue y seguimiento .....	81
8.2. Cronograma de despliegue del PIERCyL .....	84
Anexos .....	91
Anexo A: Monitorización .....	91
Anexo B: Marco Estratégico .....	98
Anexo C: Marco normativo .....	109
Anexo D: Relación de proyectos de investigación en ER .....	117
Anexo E: Modelo regional de atención temprana en Castilla y León .....	119
Anexo F: Relación no exhaustiva de asociaciones de pacientes en el ámbito de las ER ...	124
Anexo G: Análisis DAFO .....	126
Anexo H: Relación de autores y participantes .....	135
Anexo I: Enfoque metodológico de definición del Plan .....	138
Anexo J: Acrónimos y abreviaturas .....	140
Anexo K: Índice de gráficos, ilustraciones y tablas .....	143
Anexo L: Bibliografía .....	145

## 1. Presentación

El documento que aquí se presenta constituye el esfuerzo de multitud de profesionales de diferentes perfiles y especialidades, así como de los pacientes y sus familias, y supone una pieza fundamental aglutinada en torno a la buena práctica de prestación integral de servicios a las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico, bajo el impulso político decidido de atender una necesidad recogida en el IV Plan de Salud de Castilla y León.

Las Enfermedades Raras constituyen un ámbito esencial de la Medicina Personalizada de Precisión, una Medicina centrada de forma preeminente en los y las pacientes. Desde esta premisa fundamental se planteó la creación de la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado de Enfermedades Raras en Castilla y León (DiERCyL), que ha supuesto un gran hito al permitir establecer en nuestra Comunidad un auténtico ejemplo de red colaborativa centrada en la mejora constante de la atención a los y las pacientes como razón de ser. Esta Unidad es un modelo claro de asistencia multidisciplinar y un pilar fundamental que ha vertebrado la estructura del Plan Integral.

El Plan se ha desarrollado, además, durante la pandemia de COVID-19, donde a pesar de las dificultades y del reajuste de las prioridades sanitarias, la planificación de la atención a los pacientes con este tipo de dolencias se ha mantenido en el foco de dichas prioridades.

Pocas veces hemos tenido la oportunidad de ver un documento que haya visto la luz en tan poco tiempo, impulsados por el aliciente de poder alinear todos los esfuerzos en torno a un objetivo común, el promover el desarrollo de un modelo coordinado de atención integral que garantice el acceso en tiempo y forma, en condiciones de equidad, a las personas con enfermedades raras sin diagnóstico y sus familias, mediante una gestión eficaz, efectiva y eficiente de los recursos, para reducir la morbimortalidad y dar cobertura a las necesidades específicas para la mejora de su calidad de vida.

Para lograrlo, diferentes instituciones, a la cabeza de la cual se ha encontrado la Federación de Enfermedades Raras (FEDER) y sus veinticinco asociaciones integradas de Castilla y León, varias sociedades científicas, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER) y las Consejerías de Industria, Comercio y Empleo; de Sanidad; de Familia e Igualdad de Oportunidades y de Educación; han trabajado bajo la coordinación de la Gerencia Regional de Salud de Castilla y León para disponer de este Plan Integral de Enfermedades Raras, al que hemos denominado PIERCyL.

Y lo hemos denominado integral porque, en el PIERCyL, hemos recogido las acciones enmarcadas en proyectos que permitirán atender las necesidades, en el ámbito sanitario, sociosanitario, educativo y laboral, de las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familias. Ha de contemplarse una atención holística a todo el espectro de necesidades que han de ser atendidas, problemas que tienen su origen no solo en la dificultad en el diagnóstico y que requiere una atención por profesionales sanitarios de diferentes especialidades, sino también, en la atención a patologías - en el mayor número de casos - de carácter crónico, donde son tan importantes los cuidados como los aspectos clínico-terapéuticos. Además, el apoyo a la etapa educativa, resulta fundamental, porque la mayor parte de estas enfermedades debutan en etapas infanto-juveniles y, posteriormente, el soporte en el ámbito laboral, tanto a los pacientes como a sus familias, es imprescindible para favorecer la conciliación con la labor sobreañadida que generan estas dolencias.

Con este Plan queremos expresar un compromiso, el de asumir la necesidad de seguir avanzando en la mejora asistencial completa de este complejo grupo de enfermedades, tanto en el ámbito diagnóstico como terapéutico, el de cuidar el entorno social, laboral y educativo de nuestros pacientes y su entorno vital. En definitiva, tienen en sus manos un plan que comparte el denominador común de todo nuestro trabajo como administración responsable, centrado en las personas y para las personas, hecho con la cabeza y con el corazón.

Alejandro Vázquez Ramos  
Consejero de Sanidad

Castilla y León, 9 de marzo de 2023.

## 2. Justificación del Plan

El concepto de enfermedades raras (ER) agrupa un conjunto de más de 6.000 enfermedades de baja o muy baja prevalencia, situación que requiere de las administraciones públicas aunar esfuerzos para velar por evitar la morbilidad o mortalidad que puede derivarse de dichas enfermedades, así como por una disminución considerable de la calidad de vida o del potencial socioeconómico de las personas que las padecen.

A pesar de esta baja prevalencia individual, se calcula que la prevalencia conjunta de las ER se sitúa entre el 3,5% y el 5,9% de la población mundial, lo que equivale a un intervalo de 263 a 446 millones de personas. Aplicando estos porcentajes a los datos de población del año 2021, se deduce que entre 83.400 y 141.700 personas tienen una ER en Castilla y León [1]. A pesar de la heterogeneidad que caracteriza a las ER, muchos de los problemas derivados de las mismas son comunes, lo que puede favorecer un abordaje conjunto en determinados casos.

El conocimiento que se tiene acerca de las ER suele ser escaso, pues la baja prevalencia de cada una de ellas plantea dificultades en su investigación. Además, su diversidad en cuanto a presentación clínica y los problemas existentes en cuanto a su inclusión en los sistemas de información y clasificación diagnóstica limitan el diseño de sistemas de vigilancia epidemiológica que permitan controlarlas y conocer el número de personas afectadas, dificultando la obtención de muestras poblacionales como base para la ejecución de estudios.

La escasez de conocimiento acerca de las ER supone un importante hándicap para los y las profesionales a la hora de proporcionar un diagnóstico certero, “y clínicamente contrastado” a las personas que las padecen. En España, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) señala que prácticamente la mitad del colectivo ha esperado más de cuatro años para obtener un diagnóstico. Asimismo, hasta en un 20% de los casos se demora diez años o más e incluso hay personas que viven sin diagnóstico toda su vida [1].

El retraso en el diagnóstico de las ER puede derivar en un aumento de las comorbilidades y la discapacidad, suponiendo una causa de posible empeoramiento del pronóstico de la enfermedad. Además, la falta de diagnóstico puede dificultar el acceso de estas personas no solamente a un tratamiento adecuado a sus necesidades, sino también a otros servicios de apoyo, complementarios a su tratamiento farmacológico, tales como atención temprana, orientación psicológica, apoyo a la psicomotricidad, rehabilitación o terapia ocupacional [2]. Por otra parte, la ausencia de un diagnóstico implica un riesgo de recurrencia de la enfermedad si la persona afectada tiene descendencia y el origen de su enfermedad es genético.

Es importante tener en cuenta que la complejidad de los procesos clínicos de los pacientes con ER hace necesario llevar a cabo un abordaje integral de la persona que desde una perspectiva sanitaria tenga en cuenta la intervención de forma coordinada de las diferentes especialidades médicas que puedan estar implicadas en la asistencia, así como de otros profesionales sanitarios, pero también considere otras perspectivas en el proceso de atención como la social, la educativa o la laboral.

Con frecuencia, las ER tienen impacto en el bienestar emocional de las personas que las padecen, causándoles sensación de incompreensión y estrés, especialmente en los casos que permanecen sin diagnóstico durante elevados periodos de tiempo. Igualmente, pueden llegar a tener efecto en el estado de salud mental de sus familiares, los cuales suelen asumir responsabilidades en la realización de los cuidados que puedan ser necesarios durante el abordaje de la enfermedad. En muchas ocasiones, esto supone un elevado coste en cuanto a su propio tiempo personal, lo cual puede llegar a influir en su vida familiar, social y profesional, incrementando el riesgo de que lleguen a sufrir cuadros de estrés, ansiedad y pérdida de confianza y autoestima.

Las ER también repercuten en la situación económica de estas familias. Las dificultades para el logro de un diagnóstico y el acceso a tratamientos adecuados y específicos pueden requerir la realización de numerosos desplazamientos, especialmente en las regiones con una elevada dispersión geográfica, como Castilla y León. De hecho, según el Estudio sobre Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERio) de

FEDER, cerca del 30% de las personas que sufren una ER han tenido que viajar en los últimos años fuera de su provincia debido a su enfermedad. Asimismo, se calcula que los gastos derivados de las ER (medicamentos, tratamiento médico, adaptaciones de viviendas y transporte, asistencia personal, etc.) suponen un 20% de los ingresos anuales de estas familias [1].

El desconocimiento acerca de las ER también influye negativamente en su abordaje terapéutico. Si bien se estima que el 69% de las personas que padecen una ER reciben un tratamiento, únicamente en el 5% de los casos el tratamiento tiene carácter transformador para su enfermedad [3, 4]. Habitualmente, el tratamiento específico de estas enfermedades está vinculado al desarrollo de medicamentos huérfanos o al acceso a medicamentos aún en fase de experimentación. Equilibrar el derecho de todos los pacientes a recibir un tratamiento adecuado para su enfermedad con el escaso interés comercial del desarrollo de estos fármacos es otro de los retos que afrontan los sistemas sanitarios en relación con el abordaje de las ER. En este sentido, la investigación en las terapias génicas, marcadores bioquímicos, inmunoterapia, el progreso a través de células madre y la introducción de la nanomedicina constituyen una vía de esperanza para la aparición de terapias personalizadas cada vez más eficaces y sostenibles.

La atención a las personas con Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico (ER-SD) es actualmente una de las prioridades de las autoridades sanitarias. En la Unión Europea los antecedentes normativos que han impulsado el desarrollo de las ER se remontan hasta hace más de 20 años, con la publicación en el año 1999 del Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos para incentivar su desarrollo [5]. Posteriormente, en el año 2008 la Comisión Europea publicó “Las enfermedades raras, un reto para Europa” con el objetivo de establecer una estrategia comunitaria global para mejorar todo lo relativo al proceso de atención y la investigación de las ER [6]. Un año más tarde, en el 2009, se aprobaba la Recomendación del Consejo de la Unión Europea relativa a una acción en el ámbito de las ER para instar a los Estados miembros a que elaboraran estrategias nacionales [7]. Ese mismo año, el Ministerio de Sanidad publicó la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, de la cual llevaría a cabo su actualización en el año 2014 [8].

En Castilla y León también se han desarrollado diferentes iniciativas en el campo de las ER, como la creación del Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León [9] y el inicio de la actividad de la Unidad de Referencia de Diagnóstico Avanzado en Enfermedades Raras de Castilla y León (DiERCyL), centrada exclusivamente en la edad pediátrica. No obstante, la Junta de Castilla y León es consciente de la necesidad de continuar mejorando el abordaje de las ER en Castilla y León. Fruto de este compromiso, nace el Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León (PIERCyL), que se alinea con el planteamiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, estructurándose en las mismas 7 líneas estratégicas:

1. Información sobre Enfermedades Raras
2. Prevención y detección precoz
3. Atención sanitaria
4. Terapias
5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral
6. Investigación
7. Formación

El PIERCyL es el resultado de la alianza entre la Gerencia Regional de Salud (Sanidad de Castilla y León - SACyL), el Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL) y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), en su compromiso común de establecer una estrategia que ayude a mejorar la atención de las personas con ER-SD y de sus familiares en Castilla y León. Asimismo, ha sido fundamental la implicación en todo momento de la Consejería de Educación, la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades y la Consejería de Industria, Comercio y Empleo, contribuyendo así al desarrollo de un abordaje integral de las necesidades de las personas con ER-SD.

En la elaboración del PIERCyL se ha tenido en cuenta el enfoque de género, especialmente en lo relativo a la inclusión de datos desagregados por sexo, siempre que ha sido posible, así como, mediante el empleo del lenguaje inclusivo.

### 3. Aproximación a las enfermedades raras

Las ER presentan una baja prevalencia y en muchos casos son de carácter crónico, progresivo, degenerativo y discapacitante, requiriendo de la aplicación de un tratamiento durante toda la vida de las personas afectadas. Se trata de enfermedades generalmente complejas, de difícil diagnóstico y con un elevado impacto en las condiciones y la calidad de vida de las personas que las sufren y de sus familiares.

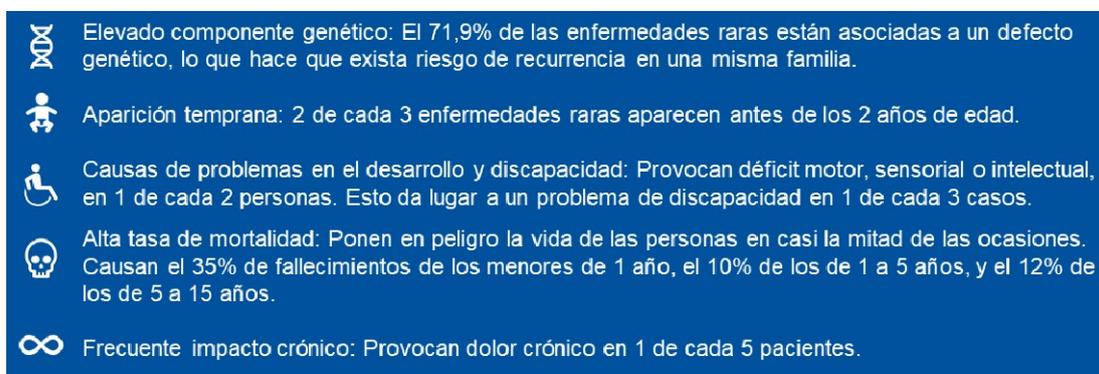
Actualmente no se ha consensado una definición de lo que se entiende por ER a nivel global, pero es aceptado entre la comunidad científica que su baja prevalencia es lo que las caracteriza, debido a lo cual la mayoría de las definiciones empleadas se basan en establecer un intervalo de prevalencia para su delimitación, pudiendo variar entre países. Esta baja prevalencia es lo que hace que estas enfermedades también sean conocidas como enfermedades poco frecuentes o enfermedades minoritarias.

En el contexto de la Unión Europea, la definición de ER se encuentra recogida en el “Programa de Acción Comunitaria sobre enfermedades raras 1999-2003”, en el cual se considera que una enfermedad es rara cuando supone un peligro de muerte o de invalidez crónica para las personas que la padecen y su prevalencia es inferior a 5 por cada 10.000 personas, empleándose esta definición en la declaración de los medicamentos huérfanos [10]. Además, se denomina enfermedad ultra rara, cuando su prevalencia es inferior a 1 persona por cada 50.000 habitantes [11, 12].

El perfil clínico de las personas que padecen ER es muy heterogéneo. Estas enfermedades pueden aparecer en diferentes etapas del ciclo vital de las personas y a causa de diversos factores, que son genéticos en la mayoría de los casos, pero también pueden ser ambientales, multifactoriales o de causa desconocida. Además, pueden afectar a diferentes órganos, sistemas y aparatos del cuerpo humano y dar lugar a diversos tipos de manifestaciones (estructurales, metabólicas, funcionales, psiquiátricas, etc.), de manera aislada o conjunta. Del mismo modo, su impacto en la salud de las personas es variable, pudiendo ser letales o no letales y siendo algunas de ellas prevenibles y/o tratables en la actualidad, mientras que otras no lo son.

A pesar de esta heterogeneidad, muchas ER comparten características que deben tenerse en cuenta al tratar de mejorar en su conocimiento e investigación. En este sentido, el 71,9% de las ER están asociadas a una causa genética, lo que da lugar a la existencia de riesgo de recurrencia dentro de una misma familia y a que su aparición se produzca en edades tempranas, posibilitando en algunos casos el desarrollo de medidas orientadas a su prevención y detección precoz. Muchas ER pueden tener un impacto significativo en las condiciones de salud de las personas afectadas, dando lugar a dolores crónicos, problemas de desarrollo y discapacidad, siendo además una de las principales causas de mortalidad infantil (ver Figura 1).

Figura 1. Características comunes de las enfermedades raras



Fuentes: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).  
 Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 28, 165–173 (2020).

Junto con el impacto que provocan en la salud de las personas que las padecen, las ER también tienen repercusión en otras dimensiones de su vida y en la de sus familiares. Según una encuesta

realizada a nivel europeo por el *Rare Barometer*, más del 70% de las personas con ER considera que su enfermedad impacta en su funcionamiento motor y sensorial, causándoles dificultades en sus actividades y tareas diarias. Además, más del 50% indica que su vida social y su capacidad para responsabilizarse de su propio cuidado personal se ven afectadas por la enfermedad, y más del 40% también tiene dificultad para comprender, aprender y comunicarse con los demás [13]. Por otra parte, se trata de enfermedades cuyos plazos de diagnóstico alcanzan de media los 4 años, superiores a los de enfermedades más frecuentes, e incluso hay personas que viven toda su vida sin un diagnóstico específico [1]. Como consecuencia de todo ello, las ER provocan sensación de aislamiento e incomprensión entre las personas que las padecen. Así, el 57% de estas personas percibe que son discriminadas en sus relaciones sociales, porcentaje que se eleva al 81% en los casos para los que no se logra obtener un diagnóstico clínico adecuado [14]. Las personas que no tienen diagnóstico acusan en mayor medida el impacto que supone padecer una ER. En este sentido, de acuerdo con el informe de “Análisis de la realidad del colectivo sin diagnóstico” de 2019 publicado por el Observatorio de Enfermedades Raras de FEDER, el 51% de las personas consultadas llevaban más de 10 años esperando la confirmación de un diagnóstico, siendo la consecuencia principal de este aspecto el agravamiento de su enfermedad. El acceso al tratamiento también se encuentra estrechamente ligado a la obtención de un diagnóstico, por lo que las personas que carecen de él afirman tener menos acceso al tratamiento en comparación con aquellas personas que sí tienen diagnosticada su enfermedad. De igual forma, las personas sin diagnóstico perciben una menor cobertura por parte del sistema público de salud en los diferentes servicios y prestaciones [15].

Además, las personas con una ER suelen precisar de apoyos específicos en el ámbito educativo y afrontan dificultades especiales para acceder a un empleo y para compatibilizarlo con sus necesidades asistenciales en cuanto a citas médicas, aplicación de planes terapéuticos, etc. A este respecto las personas SD también consideran que se ven más afectadas en lo relativo a su situación laboral, el impacto económico y la percepción negativa con relación a su situación y discriminación [15]. Por otro lado, los familiares también sufren las dificultades de compatibilizar el desarrollo de su carrera profesional con las atenciones y los cuidados que estas enfermedades suelen requerir.

Por tanto, un abordaje adecuado de las ER precisa un planteamiento multidisciplinar, orientado no sólo a reducir su morbilidad, evitar la mortalidad prematura y reducir el grado de discapacidad de las personas que las padecen, sino también a promover su calidad de vida y la de sus familiares y ayudar a su plena integración en la sociedad. Esto requiere de la intervención coordinada y efectiva de las diferentes instituciones públicas responsables de garantizar a toda la población estos derechos en condiciones de equidad.

Debido al escaso número de personas que padecen cada una de estas enfermedades y a su dispersión geográfica, se hace especialmente relevante que las diferentes autoridades e instituciones nacionales, regionales y locales de todos los sectores implicados en la atención de las ER cooperen en la explotación y la optimización de los recursos destinados a proporcionar una respuesta adecuada a las necesidades de las personas con ER-SD y de sus familias.

## 4. Análisis de situación de las enfermedades raras en Castilla y León

### 4.1 Epidemiología

El Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL) constituye la principal fuente de información relativa a los casos de ER en Castilla y León. En la captación de la información, el RERCyL se enfrenta a ciertas limitaciones que pueden condicionar la exhaustividad y calidad de la información. En este sentido, la codificación empleada por el sistema asistencial para la identificación de los casos (CIE-9, CIE-10) no es específica, lo que dificulta la adecuación de dicha identificación. Del mismo modo, los sistemas de información del sistema sanitario también presentan ciertas limitaciones relacionadas con la fragmentación o el incipiente despliegue y uso de la historia clínica electrónica de atención hospitalaria. Asimismo, no se encuentran registrados en el RERCyL, aquellos casos que no hayan sido notificados, que no hayan sido declarados, o que no figure su diagnóstico correctamente codificado en los sistemas de información de SACyL.

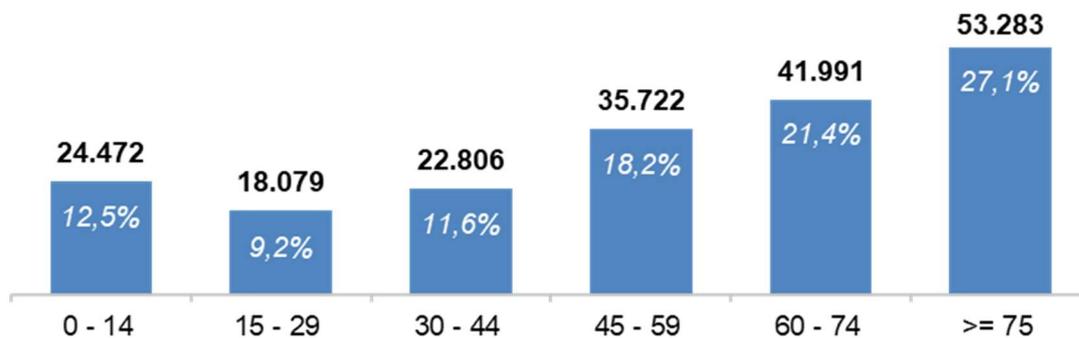
El RERCyL utiliza una metodología de trabajo homogénea que es común para el Registro Estatal de ER (ReeR) y para otros registros poblacionales de otras comunidades autónomas. En cualquier caso, el RERCyL para afrontar estas limitaciones trabaja para seleccionar la obtención de los casos con código CIE-10 que se han consensuado a nivel nacional (proyecto Spain RDR) e impulsa la codificación en Orphanet (Proyecto RD-Code), a la vez que tiene como fuentes de captación cuantas están actualmente disponibles y accesibles en el ámbito sanitario. De esta forma, los datos de RERCyL se obtienen en un 54,1% de los casos del Conjunto Mínimo de Base de Datos (CMBD) de hospitales públicos y privados, mientras que el 44,5% proviene de la historia clínica electrónica de atención primaria (MedoraCyL). El resto de los datos se obtienen a través de: el Registro de enfermedad renal crónica y trasplante de Castilla y León; el Programa de detección precoz de enfermedades congénitas/cribado neonatal; las Bases de datos de Medicamentos Huérfanos; el Registro de mortalidad; la unidad DiERCyL y el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) [16].

Además, el RERCyL para la mejora de la calidad del registro está trabajando en la inclusión de nuevas fuentes de información/ captaciones más sensibles, como las consultas de ER del adulto, o el Registro de medicamentos huérfanos, entre otros, así como en la adecuación de los sistemas de información de SACyL y de la codificación adecuada de dichas enfermedades.

El RERCyL incluye todos los casos identificados en el sistema asistencial con los códigos CIE-10 incluidos en su Manual de procedimientos que a diciembre de 2021 representaban más de 1.900 enfermedades.

A finales del año 2021, RERCyL contaba con un total de 319.956 casos registrados, correspondientes a 262.928 pacientes, de los cuales 196.353 estaban vivos, lo que supone un 74,7% del total de personas registradas. De ellos, el 54,0% (105.949) eran mujeres y el 46,0% (90.404) hombres. Asimismo, su distribución por tramos de edad refleja que el 27,1% de los casos se concentran en personas que tienen entre 75 y más años, seguido por el 21,4% correspondiente al tramo de edad de entre 60 a 74 años (ver Gráfico 1).

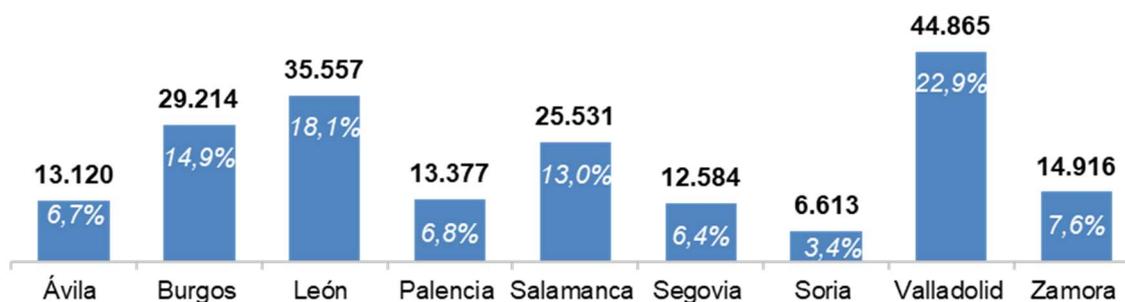
Gráfico 1. Distribución del número de pacientes vivos registrados en el RERCyL por tramos de edad. A 21 de diciembre de 2021



Fuente: Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad (SACyL). Dirección General de Salud Pública. Memoria RERCyL 2021.

Por provincias el mayor número de casos se concentra en Valladolid, con el 22,9%, seguida de León, con el 18,1% (ver Gráfico 2).

Gráfico 2. Distribución del número de pacientes vivos registrados en el RERCyL por provincias. A 21 de diciembre de 2021



Fuente: Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad (SACyL). Dirección General de Salud Pública. Memoria RERCyL 2021.

En la actualidad, debido a la inespecificidad de los casos captados, la validación de los mismos requiere en su mayor parte un trabajo manual de comprobación de cada una de las historias clínicas, lo que condiciona la actividad del RERCyL. De esta forma, de los 319.956 casos registrados en el RERCyL únicamente se encuentran revisados el 4,93% y validados el 3,03%, correspondiéndose con aquellas patologías que han sido priorizadas.

El criterio de priorización empleado ha sido la validación de las 22 enfermedades consideradas como prioritarias por el ReeR (ver Anexo B.2. Ámbito nacional y autonómico). Además, se han validado los casos de otras 21 enfermedades que han sido seleccionadas por motivos exclusivamente epidemiológicos, relacionados con el interés de la enfermedad en el contexto de Castilla y León, el número de personas afectadas, la existencia de tratamientos específicos, y/o casos aportados por DiERCyL, entre otros. Está previsto, que en el año 2023, el ReeR incluya entre las ER prioritarias la retinosis pigmentaria y el síndrome de Williams.

De las enfermedades consideradas, la más prevalente en los hombres es la Hemofilia A, con una tasa de 1,9 casos por 10.000 varones y en las mujeres el Síndrome de Turner con una tasa de 1,1 casos por 10.000 mujeres. En el caso de la Hemofilia A se considera que la tasa de prevalencia de esta enfermedad en la población general está en el rango de prevalencia establecido por Orphanet, si no se consideraran a las mujeres portadoras con síntomas. En cambio el Síndrome de Turner que es una enfermedad exclusivamente femenina, se estima que puede existir infradiagnóstico en Castilla y León puesto que su tasa de prevalencia global es inferior a la contemplada por Orphanet [17].

Tabla 1. N° de casos y tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las ER validadas en el RERCyL según sexo. A 31 de diciembre de 2019

Enfermedad Rara	Número			Tasa por 10.000 hab.		
	Ambos sexos	Hombres	Mujeres	Ambos sexos	Hombres	Mujeres
1 Ataxia de Friedreich	48	23	25	0,20	0,20	0,21
2 Aтроfias Musculares Espinales Proximales	29	12	17	0,12	0,10	0,14
3 Esclerosis Tuberosa	107	56	51	0,45	0,47	0,42
4 Displasia Renal	48	30	18	0,20	0,25	0,14
5 Distrofia Miotónica De Steinert	204	95	109	0,85	0,81	0,90
6 Enfermedad De Fabry	11	5	6	0,05	0,04	0,05
7 Enfermedad de Gaucher	14	6	8	0,06	0,05	0,07
8 Enfermedad de Huntington	154	70	84	0,64	0,59	0,69
9 Enfermedad de Niemann Pick	5	4	1	0,02	0,03	0,01
10 Enfermedad de Rendu-Osler	110	44	66	0,46	0,37	0,54
11 Enfermedad de Wilson	33	21	12	0,14	0,18	0,10
12 Esclerosis Lateral Amiotrófica	159	93	66	0,66	0,79	0,54
13 Fenilcetonuria	63	25	38	0,26	0,21	0,31
14 Fibrosis Quística	203	109	94	0,85	0,92	0,77
15 Hemofilia A	246	224	22	1,03	1,90	0,18
16 Osteogénesis Imperfecta	75	38	37	0,31	0,32	0,30
17 Síndrome de Angelman	8	3	5	0,03	0,03	0,04
18 Síndrome de Beckwith-Wiedemann	2	2	0	0,01	0,02	0,00
19 Síndrome de Goodpasture	14	9	5	0,06	0,07	0,04
20 Síndrome de Marfan	106	56	50	0,44	0,48	0,41
21 Síndrome de Prader Willi	28	12	16	0,12	0,10	0,13
22 Síndrome del X frágil	55	41	14	0,23	0,35	0,12
23 Ataxia Telangiectasia	5	2	3	0,02	0,02	0,02
24 Coloboma del Iris	6	2	4	0,03	0,02	0,03
25 Delección parcial brazo corto cromosoma 16	1	0	1	0,00	0,00	0,01
26 Enfermedad de Krabbe	2	2	0	0,01	0,02	0,00
27 Enfermedad orina olor jarabe de arce	3	2	1	0,01	0,02	0,01
28 Hemofilia B	32	31	1	0,13	0,26	0,01
29 Hemoglobinuria Paroxística Nocturna	15	4	11	0,06	0,03	0,09
30 Hemoglobinuria Paroxística Por Frío	1	1	0	0,00	0,01	0,00
31 Miastenia Gravis	208	107	101	0,87	0,91	0,83
32 Monosomía 3P	1	0	1	0,00	0,00	0,01
33 Cariotipo 47, XXX	3	0	3	0,01	0,00	0,02
34 Cariotipo 47, XYY	5	5	0	0,02	0,04	0,00
35 Síndrome de Aport	1	0	1	0,00	0,00	0,01
36 Síndrome de Edwards	3	1	2	0,01	0,01	0,02
37 Síndrome de Patau	3	0	3	0,01	0,00	0,02
38 Síndrome de Robinow	1	1	0	0,00	0,01	0,00
39 Síndrome de Turner	134	0	134	0,56	0,00	1,10
40 Síndrome de Wolf-Hirschhorn	1	0	1	0,00	0,00	0,01
41 Síndrome de "Cri Du Chat"	3	0	3	0,01	0,00	0,02
42 Síndrome Microdelección 15Q 11.2	1	1	0	0,00	0,01	0,00
43 Tetralogía de Fallot	125	69	56	0,52	0,59	0,46

Fuente: Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad (SACyL). Dirección General de Salud Pública. Informe epidemiológico de enfermedades raras de Castilla y León 2021. Informe RERCyL 2021. Febrero 2022.

La Hemofilia A es la enfermedad más prevalente en las provincias de Ávila (0,95), León (1,20), Palencia (1,43), Salamanca (1,31) y Soria (1,35). En cambio, la enfermedad más prevalente en Burgos es la Enfermedad de Huntington (0,98), en Segovia la Miastenia Gravis (1,24), en Valladolid la Fibrosis Quística (1,27) y en Zamora la Distrofia Miotónica de Steinert (1,00).

Tabla 2. Tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las ER validadas en el RERCyL según provincia. A 31 de diciembre de 2019

Enfermedad Rara	Av	Bu	Le	Pa	Sa	Se	So	Va	Za	CyL
1 Ataxia de Friedreich (FRDA)	● 0,32	○ 0,08	● 0,42	○ 0,12	○ 0,21	○ 0,13	○ 0,11	○ 0,12	○ 0,18	○ 0,20
2 Atrofas Musculares Espinales Proximales	○ 0,06	● 0,14	○ 0,09	○ 0,12	● 0,15	● 0,13	○ 0,00	● 0,17	○ 0,06	○ 0,12
3 Esclerosis Tuberosa (ET)	● 0,51	○ 0,42	● 0,57	○ 0,44	● 0,52	● 0,46	○ 0,23	○ 0,33	○ 0,47	○ 0,45
4 Displasia Renal	● 0,32	● 0,45	○ 0,09	○ 0,00	○ 0,30	○ 0,13	○ 0,11	○ 0,15	○ 0,12	○ 0,20
5 Distrofia Miotónica De Steinert	○ 0,63	○ 0,89	○ 0,61	○ 1,37	○ 0,73	○ 0,78	○ 0,23	○ 1,09	○ 1,00	○ 0,85
6 Enfermedad De Fabry	○ 0,00	● 0,08	● 0,07	○ 0,00	○ 0,03	● 0,07	○ 0,00	○ 0,04	○ 0,06	○ 0,05
7 Enfermedad de Gaucher (EG)	● 0,13	○ 0,08	○ 0,04	○ 0,00	○ 0,09	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,06	○ 0,06
8 Enfermedad de Huntington (EH)	○ 0,51	● 0,98	○ 0,50	○ 0,81	○ 1,06	○ 0,20	○ 0,45	○ 0,42	○ 0,64	○ 0,64
9 Enfermedad de Niemann Pick (ENP)	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,02
10 Enfermedad de Rendu-Osler	○ 0,19	○ 0,53	○ 0,37	○ 0,56	○ 0,73	○ 0,65	○ 0,00	○ 0,35	○ 0,59	○ 0,46
11 Enfermedad de Wilson	○ 0,00	● 0,28	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,23	○ 0,12	○ 0,14
12 Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)	○ 0,44	○ 0,67	○ 0,77	○ 0,62	○ 0,88	○ 0,46	○ 0,68	○ 0,58	○ 0,64	○ 0,66
13 Fenilcetonuria (PKU)	● 0,44	○ 0,34	○ 0,18	○ 0,06	○ 0,27	○ 0,33	○ 0,11	○ 0,36	○ 0,06	○ 0,26
14 Fibrosis Quística (FQ)	○ 0,76	○ 0,78	○ 0,79	○ 0,62	○ 0,70	○ 1,04	○ 0,34	○ 1,27	○ 0,53	○ 0,85
15 Hemofilia A	○ 0,95	○ 0,39	○ 1,20	○ 1,43	○ 1,31	○ 0,91	○ 1,35	○ 1,19	○ 0,47	○ 1,03
16 Osteogénesis Imperfecta (OI)	○ 0,44	○ 0,17	○ 0,20	○ 0,06	○ 0,39	○ 0,26	○ 0,00	○ 0,61	○ 0,18	○ 0,31
17 Síndrome de Angelman (SA)	○ 0,00	● 0,08	○ 0,04	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,07	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,03
18 Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW)	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,03	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,01
19 Síndrome de Goodpasture	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,11	○ 0,00	○ 0,09	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,10	○ 0,00	○ 0,06
20 Síndrome de Marfan (SM)	○ 0,25	○ 0,17	○ 0,57	○ 0,25	○ 0,52	○ 0,52	○ 0,68	○ 0,38	○ 0,88	○ 0,44
21 Síndrome de Prader Willi	○ 0,13	○ 0,03	○ 0,20	○ 0,12	○ 0,12	○ 0,00	○ 0,11	○ 0,13	○ 0,12	○ 0,12
22 Síndrome del X frágil	○ 0,25	○ 0,50	○ 0,18	○ 0,19	○ 0,03	○ 0,07	○ 0,23	○ 0,33	○ 0,06	○ 0,23
23 Ataxia Telangiectasia	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,09	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02
24 Coloboma del Iris	○ 0,00	○ 0,08	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,06	○ 0,03
25 Delección parcial brazo corto cromosoma 16	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00
26 Enfermedad de Krabbe	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,04	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,01
27 Enfermedad orina olor jarabe de arce	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,01
28 Hemofilia B	○ 0,19	○ 0,14	○ 0,11	○ 0,06	○ 0,09	○ 0,20	○ 0,00	○ 0,21	○ 0,06	○ 0,13
29 Hemoglobinuria Paroxística Nocturna	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,07	○ 0,06	○ 0,12	○ 0,07	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,06	○ 0,06
30 Hemoglobinuria Paroxística Por Frío	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,00
31 Miastenia Gravis (MG)	○ 0,89	○ 0,84	○ 0,59	○ 0,87	○ 1,21	○ 1,24	○ 0,90	○ 0,85	○ 0,70	○ 0,87
32 Monosomía 3P	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00
33 Cariotipo 47, XXX	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,01
34 Cariotipo 47, YYY	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,11	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,02
35 Síndrome de Alport (SA)	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00
36 Síndrome de Edwards	○ 0,00	○ 0,03	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,13	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,01
37 Síndrome de Patau	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,01
38 Síndrome de Robinow (SR)	○ 0,06	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00
39 Síndrome de Turner	○ 0,25	○ 0,39	○ 0,74	○ 0,69	○ 0,73	○ 0,26	○ 0,23	○ 0,69	○ 0,29	○ 0,56
40 Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH)	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,07	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00
41 Síndrome de "Cri Du Chat"	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,11	○ 0,04	○ 0,00	○ 0,01
42 Síndrome Microdelección 15Q 11.2	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,02	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00	○ 0,00
43 Tetralogía de Fallot	○ 0,89	○ 0,28	○ 0,64	○ 0,31	○ 0,55	○ 0,46	○ 0,34	○ 0,67	○ 0,23	○ 0,52

Nota: 1) Los iconos representan la mayor o menor prevalencia en cada una de las provincias para cada una de las enfermedades, en una escala que oscila entre el símbolo ● que representa la mayor prevalencia y el símbolo ○ que representa la menor.

2) Av (Ávila), Bu (Burgos), Le (León), Pa (Palencia), Sa (Salamanca), Se (Segovia), So (Soria), Va (Valladolid), Za (Zamora), CyL (Castilla y León).

Fuente: Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad (SACyL). Dirección General de Salud Pública. Informe epidemiológico de enfermedades raras de Castilla y León 2021. Informe RERCyL 2021. Febrero 2022.

Por edades, se aprecia como en los segmentos de población más joven (hasta los 29 años), pero especialmente en el de 0 a 14 años, muchas de las ER consideradas presentan tasas de prevalencia en estos tramos de edad superiores a las de la población en general (ver Tabla 3).

Tabla 3. Tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las ER validadas en el RERCyL por tramos de edad. A 31 de diciembre de 2019

Enfermedad Rara	0-14	15-29	30-44	45-59	60-74	≥ 75	CyL
1 Ataxia de Friedreich (FRDA)	0,11	0,03	0,27	0,30	0,31	0,03	0,20
2 Atroñas Musculares Espinales Proximales	0,36	0,19	0,07	0,14	0,02	0,03	0,12
3 Esclerosis Tuberosa (ET)	0,50	0,70	0,74	0,48	0,18	0,09	0,45
4 Displasia Renal	1,24	0,32	0,04	0,00	0,00	0,03	0,20
5 Distrofia Miotónica De Steinert	0,25	0,35	1,21	1,59	0,84	0,12	0,85
6 Enfermedad De Fabry	0,07	0,03	0,04	0,05	0,04	0,03	0,05
7 Enfermedad de Gaucher (EG)	0,00	0,03	0,02	0,07	0,09	0,12	0,06
8 Enfermedad de Huntington (EH)	0,04	0,10	0,36	1,01	1,17	0,71	0,64
9 Enfermedad de Niemann Pick (ENP)	0,11	0,00	0,00	0,02	0,02	0,00	0,02
10 Enfermedad de Rendu-Osler	0,21	0,22	0,31	0,51	0,84	0,48	0,46
11 Enfermedad de Wilson	0,04	0,22	0,27	0,11	0,13	0,03	0,14
12 Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)	0,00	0,00	0,18	0,53	1,64	1,40	0,66
13 Fenilcetonuria (PKU)	1,21	0,54	0,18	0,07	0,00	0,00	0,26
14 Fibrosis Quística (FQ)	2,31	1,91	0,94	0,44	0,18	0,09	0,85
15 Hemofilia A	1,14	1,31	1,36	0,78	0,95	0,74	1,03
16 Osteogénesis Imperfecta (OI)	0,46	0,48	0,27	0,35	0,31	0,03	0,31
17 Síndrome de Angelman (SA)	0,25	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,03
18 Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW)	0,00	0,06	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
19 Síndrome de Goodpasture	0,04	0,03	0,02	0,07	0,09	0,09	0,06
20 Síndrome de Marfan (SM)	0,60	0,54	0,40	0,58	0,38	0,12	0,44
21 Síndrome de Prader Willi	0,57	0,22	0,09	0,02	0,00	0,00	0,12
22 Síndrome del X frágil	0,60	0,48	0,11	0,21	0,07	0,09	0,23
23 Ataxia Telangiectasia	0,07	0,06	0,02	0,00	0,00	0,00	0,02
24 Coloboma del Iris	0,04	0,06	0,02	0,00	0,00	0,06	0,03
25 Delección parcial brazo corto cromosoma 1	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
26 Enfermedad de Krabbe	0,04	0,00	0,00	0,02	0,00	0,00	0,01
27 Enfermedad orina olor jarabe de arce	0,07	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
28 Hemofilia B	0,25	0,29	0,07	0,11	0,11	0,06	0,13
29 Hemoglobinuria Paroxística Nocturna	0,00	0,00	0,04	0,07	0,09	0,15	0,06
30 Hemoglobinuria Paroxística Por Frío	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
31 Miastenia Gravis (MG)	0,00	0,06	0,54	0,51	1,11	3,06	0,87
32 Monosomía 3P	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
33 Cariotipo 47, XXX	0,07	0,00	0,02	0,00	0,00	0,00	0,01
34 Cariotipo 47, XYY	0,07	0,06	0,02	0,00	0,00	0,00	0,02
35 Síndrome de Alport (SA)	0,00	0,00	0,00	0,00	0,02	0,00	0,00
36 Síndrome de Edwards	0,07	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
37 Síndrome de Patau	0,07	0,00	0,02	0,00	0,00	0,00	0,01
38 Síndrome de Robinow (SR)	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
39 Síndrome de Turner	0,92	1,12	0,76	0,48	0,27	0,00	0,56
40 Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH)	0,00	0,03	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
41 Síndrome de "Cri Du Chat"	0,11	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,01
42 Síndrome Microdelección 15Q 11.2	0,04	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
43 Tetralogía de Fallot	1,60	0,96	0,54	0,32	0,16	0,03	0,52

Nota: Se resalta para cada enfermedad los valores de las tasas provinciales que son superiores a los del conjunto de Castilla y León.

Fuente: Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad (SACyL). Dirección General de Salud Pública. Informe epidemiológico de enfermedades raras de Castilla y León 2021. Informe RERCyL 2021. Febrero 2022.

## 4.2 Datos clave y organismos responsables de la atención a las enfermedades raras

En su mayor parte las ER presentan una elevada complejidad y son de carácter crónico, lo que conlleva una significativa carga de morbimortalidad y un elevado grado de discapacidad y/o dependencias asociadas, por lo que tienen un impacto significativo en la calidad de vida de los y las pacientes y de sus familias. También, 2 de cada 3 ER aparecen en edades muy tempranas, antes de los 2 años, por lo que además de los apoyos sociosanitarios durante esta etapa es clave la intervención y la coordinación con el ámbito educativo. Igualmente, en la transición a la etapa adulta y durante todo este periodo, también es preciso abordar la accesibilidad y continuidad en el empleo, ya sea en el mercado ordinario de trabajo o a través de un empleo protegido.

Por ello, el abordaje de las ER implica a diferentes ámbitos, fundamentalmente sanitario, social, educativo y laboral, que deben coordinar sus actuaciones situando a los y las pacientes y a sus familias en el centro del proceso, contando con la colaboración de las asociaciones de pacientes, y teniendo en cuenta el ciclo de vida de la persona y el proceso evolutivo de su enfermedad, así como la diversidad y heterogeneidad de las ER.

Ilustración 1. Sectores implicados en la atención a ER



### 4.2.1. Ámbito sanitario

#### 4.2.1.1. Prevención, detección y diagnóstico precoz

Si bien el número de ER sobre las que es posible llevar a cabo intervenciones de prevención primaria es reducido [8, 18, 19, 20], el origen genético de la mayoría de ellas (71,9%) permite a los sistemas sanitarios potenciar su prevención, detección y diagnóstico precoz a través del asesoramiento genético y la actividad de los servicios clínicos de genética. En este sentido, en Castilla y León se impulsan tres tipos de actuaciones principales:

- I. Diagnóstico genético preimplantacional (antes de la concepción y en el marco de la aplicación de técnicas de fecundación *in vitro*).
- II. Diagnóstico prenatal (durante el embarazo).
- III. Detección precoz de enfermedades congénitas (en el recién nacido).

#### I. Diagnóstico Genético Preimplantacional

El diagnóstico genético preimplantacional (DGP) es una técnica de carácter multidisciplinar que se lleva a cabo en aquellos casos en los que los progenitores presentan un elevado riesgo de transmitir a su descendencia una determinada enfermedad genética grave. El DGP se realiza en el marco de la fecundación *in vitro*, según establece la Ley 14/2006, sobre técnicas de reproducción humana asistida, y tiene por objeto el análisis genético o cromosómico del embrión para la identificación de una determinada anomalía genética o citogenética vinculada a una enfermedad, y así seleccionar los embriones sanos para su transferencia al útero materno [21] [22].

En Castilla y León los hospitales de referencia para llevar a cabo las técnicas de fecundación *in vitro* son el Hospital Universitario Río Hortega y el Hospital Clínico Universitario de Valladolid, pero únicamente este último es referencia para realizar el DGP.

## II. Diagnóstico Prenatal

El diagnóstico prenatal pretende la detección de anomalías congénitas fetales a través de la aplicación de diferentes cribados y procedimientos diagnósticos establecidos durante el control del embarazo.

Cuando este riesgo es elevado, se confirma el diagnóstico mediante la realización de una amniocentesis o biopsia corial y los estudios genéticos pertinentes.

Desde 2018 en Castilla y León se oferta la realización de un Test Prenatal No Invasivo (TPNI) (detección de ADN fetal libre en sangre materna) a las mujeres que presentan un riesgo intermedio de determinadas alteraciones cromosómicas en el cribado combinado del primer trimestre del embarazo (cribado avanzado). Estos test de alta sensibilidad y especificidad ayudan a orientar la toma de decisiones respecto a la realización de pruebas invasivas (amniocentesis o biopsia corial) que llevan asociada un riesgo de pérdida del embarazo. Si el resultado del test es positivo se confirma el diagnóstico mediante la realización de una amniocentesis o biopsia corial.

El TPNI se oferta en toda la red hospitalaria de Castilla y León, y el análisis de las muestras está centralizado en el Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid.

## III. Detección Precoz de Enfermedades Congénitas

La detección precoz de alteraciones metabólicas y genéticas en el recién nacido se lleva a cabo a través de la ejecución del Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León, que alcanzaba a principios del año 2022 un total de 12 enfermedades, 5 más de las contempladas por la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud (SNS) - (Ver Ilustración 2).

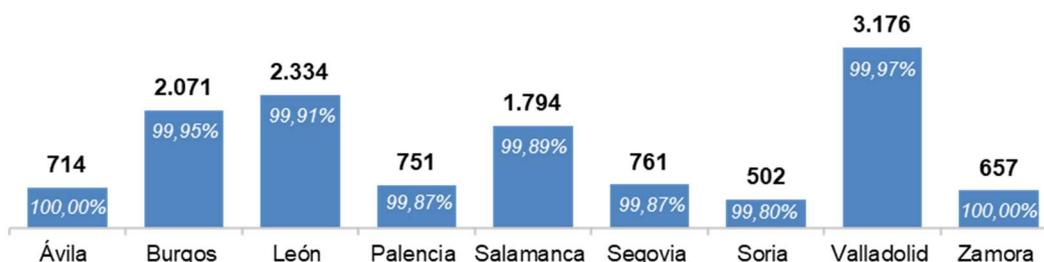
Ilustración 2. Relación de enfermedades del Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León

▶ Acidemia glutárica tipo 1	▶ Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
▶ Acidemia isovalérica	▶ Fenilcetonuria
▶ Anemia falciforme	▶ Fibrosis quística
▶ Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga	▶ Hiperplasia suprarrenal congénita
▶ Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media	▶ Hipotiroidismo congénito
▶ Déficit de biotinidasa	▶ Homocistinuria

Fuente: Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad (SACyL). Dirección General de Salud Pública. Año 2022.

En 2021, en el marco de dicho programa, se estudiaron un total de 12.760 recién nacidos en Castilla y León. La tasa de cobertura del programa en Castilla y León, tanto global como por provincias es prácticamente del 100%, ofreciéndose el programa a todos los recién nacidos en la Comunidad.

Gráfico 3. Número de recién nacidos estudiados y cobertura del Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León por provincias. Año 2021



Fuente: Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad (SACyL). Programas de prevención de salud pública. Castilla y León 2021.

#### *4.2.1.2. Atención y seguimiento*

Actualmente, Castilla y León tiene definido un modelo para el diagnóstico de pacientes pediátricos con ER a partir de la creación de la Unidad de Referencia de Diagnóstico Avanzado en enfermedades raras de Castilla y León (DiERCyL), ubicada en Salamanca.

DiERCyL se configura como una organización multidisciplinar para integrar y estandarizar el diagnóstico avanzado de las ER en Castilla y León habiéndose establecido un modelo de atención basado en una estructura en red con todas las áreas de salud de Castilla y León, a partir de una adecuada coordinación entre Atención Primaria y Atención Hospitalaria. Para ello, en cada hospital de cada área de salud se ha designado una persona responsable de pediatría con formación y experiencia en el ámbito de las ER, así como una persona responsable de laboratorio, los cuales actúan como coordinadores en sus respectivas áreas de salud y como nexo de unión con DiERCyL.

Estos responsables junto con los y las profesionales de sus áreas de salud garantizan a los pacientes con sospecha de ER una atención lo más eficaz posible, tanto a nivel clínico como en las competencias del Laboratorio. El modelo se fundamenta en un abordaje asistencial basado en la Medicina Personalizada de Precisión (MPP) y como tal establece a los y las pacientes en el centro de la atención. Para ello se plantean como objetivos proporcionar la mejor atención sanitaria posible aprovechando al máximo las estructuras sanitarias en Castilla y León para mantener la continuidad asistencial y disminuir en la medida de lo posible los desplazamientos de los y las pacientes y de sus familiares.

Actualmente, se está trabajando en el abordaje de los pacientes adultos, incluyendo el proceso de transición de la edad pediátrica a la edad adulta. Además, en la definición de este abordaje se tiene en cuenta la complejidad de los procesos clínicos que padecen las personas con ER-SD, lo que requiere en muchos casos de una intervención coordinada de diferentes especialidades médicas (Cardiología, Digestivo, Endocrinología, Neurología, Nefrología, Hematología, entre otras) para la correcta atención de los pacientes.

En este sentido, el abordaje multidisciplinar de las ER y la coordinación entre los distintos servicios sanitarios, son dos aspectos que de forma significativa las personas con ER-SD en España consideran que se deben mejorar, según refleja el estudio ENSERio 2016-2017. En ese mismo estudio el 51,46% de las personas con ER-SD afirmaba su satisfacción con la atención sanitaria recibida, mientras que el 40,42% se mostraba insatisfecho [23].

#### *1. Recursos de atención y seguimiento a pacientes pediátricos con ER*

DiERCyL inició su actividad en el año 2018 y se encuentra ubicado en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. El equipo multidisciplinar de Salamanca había elaborado una Guía para la Gestión de Procesos Relacionados con las ER. Esta guía estaba orientada al diagnóstico de los pacientes pediátricos y su objetivo era conocer la situación de la Atención Clínica a los pacientes con ER en un Área de Salud. A partir de esta Guía se elaboró un Modelo Regional centrado en la unidad DiERCyL.

DiERCyL se articula a través de una consulta específica de pediatría de alta resolución dirigida por una persona responsable clínico de la unidad, a través de la cual se coordina la actuación de un equipo de profesionales multidisciplinar y de las diferentes técnicas diagnósticas requeridas según las necesidades de los y las pacientes. Esta consulta engloba enfermedades raras, asesoramiento genético y dismorfología.

El Servicio de Pediatría del DiERCyL tiene implementadas las siguientes áreas de trabajo: enfermedades raras / genética clínica, cuidados intensivos pediátricos, endocrinología, cardiología, neonatología, nutrición, neurología, neumología, reumatología, gastroenterología, hemato-oncología, nefrología, cirugía pediátrica, unidad de fibrosis quística, unidad de inmunología, unidad de disfagia, unidad de trasplante de progenitores hematopoyéticos, unidad de ventilación domiciliar y unidad de vía aérea. Adicionalmente, se cuenta con el apoyo del resto de especialidades del hospital cuando es necesario.

DiERCyL está dotado con la tecnología más avanzada para la realización de estudios genéticos, disponiendo desde el inicio de su funcionamiento de la técnica de Secuenciación Masiva del Exoma Completo. En la actualidad, es el primer laboratorio nacional que ha adquirido la tecnología de Secuenciación Masiva de Genoma Completo con carácter exclusivamente asistencial, lo que posiciona a Castilla y León en la vanguardia de la Asistencia Sanitaria de estos pacientes.

Además, la Unidad DiERCyL dispone de técnicas diagnósticas y/o terapéuticas y otros recursos para la asistencia sanitaria de enfermedades en población pediátrica, como son: resonancia magnética con sedación, PET-TAC, ventilación mecánica no invasiva, técnicas de depuración extrarrenal continuas (hemofiltración/hemodiafiltración), diálisis peritoneal, endoscopia digestiva alta y baja, pruebas dinámicas endocrinología, resonancia magnética cardíaca, oftalmología infantil, dermatología pediátrica, psicología, medicina nuclear, ventilación mecánica invasiva, espirometría, plasmaféresis, fibrobroncoscopia, ecocardiografía, electroencefalograma, ORL infantil y anatomía patológica.

Desde el inicio de la actividad de DiERCyL hasta febrero de 2022, se habían valorado 2.207 casos índices (personas), siendo el número total de estudios realizados o en proceso de 3.527. Entre el total de casos diagnosticados, existe un predominio de varones, que representan el 57% frente el 43% de mujeres.

Por otra parte, la distribución de los 2.207 casos índices estudiados según su nivel organizativo es la siguiente: el 3,6% son pacientes de nivel organizativo 3, cuya elevada complejidad requiere que sean atendidos presencialmente; el 60,4% se corresponde con pacientes de nivel organizativo 2, para los que se completa el estudio genético sin necesidad de desplazamiento de los y las pacientes; el 36,0% restante son pacientes de nivel organizativo 1, que reciben asistencia sanitaria completa en su área de salud.

En la Tabla 4 se recoge la distribución por provincia del origen de los casos índices estudiados en DiERCyL según niveles organizativos 2 y 3.

Tabla 4. Distribución de casos índices estudiados en DiERCyL según niveles organizativos 2 y 3 por provincia en Castilla y León (desde el inicio de actividad en 2018 hasta febrero de 2022)

Provincia	Nivel 2		Nivel 3	
	N	%	N	%
Ávila	60	4,5%	6	7,6%
Burgos	402	30,2%	10	12,7%
León	315	23,6%	47	59,5%
Palencia	90	6,8%	4	5,1%
Segovia	67	5,0%	-	-
Soria	126	9,5%	-	-
Valladolid	133	10,0%	7	8,9%
Zamora	126	9,5%	5	6,3%
Sin datos	14	1,1%	-	-
<b>Total</b>	<b>1.333</b>	<b>100,0%</b>	<b>79</b>	<b>100,0%</b>

Nota: Los pacientes de la provincia de Salamanca que son atendidos en la unidad de DiERCyL se corresponden con el nivel organizativo 1, ya que todos son atendidos dentro de su área de salud, por lo que no existe representación en los niveles 2 y 3.

Fuente: DiERCyL. 2022.

Cabe destacar que, desde el inicio de su actividad, DiERCyL ha ido incrementando su actividad de forma progresiva habiendo logrado una disminución de la edad diagnóstica media desde los 11 años a los 6 años.

Por otra parte, el Hospital Universitario Río Hortega dispone de una consulta específica en el ámbito pediátrico de genética y dismorfología que atiende enfermedades complejas. Asimismo,

los hospitales de Burgos, Palencia, Soria y el Hospital Clínico Universitario de Valladolid también tienen prestaciones con relación a la atención a dismorfologías en el ámbito de pediatría.

Además, en el ámbito pediátrico en Castilla y León se han definido algunas unidades de referencia avanzada para determinadas ER (ver Tabla 5), así como, distintas consultas temáticas como la multidisciplinar de Orto-Neuro-Pediatría o de Asesoramiento Genético del HCUV.

Tabla 5. Unidades clínicas de referencia avanzada en el ámbito de las ER pediátricas en Castilla y León

Unidades clínicas de referencia avanzada	CAUBU	CAULE	CAUSA	HCUV	HURH
Fibrosis quística				X	
Hipotiroidismo congénito	X				
Anemia falciforme			X		
Fenilcetonuria	X				X
Hiperplasia Suprarrenal Congénita		X			
Enfermedades Metabólicas				X	X

Nota: CAUBU (Complejo Asistencial Universitario de Burgos), CAULE (Complejo Asistencial Universitario de León), CAUSA (Complejo Asistencial Universitario de Salamanca), HCUV (Hospital Clínico Universitario de Valladolid), HURH (Hospital Universitario Río Hortega).

Fuente: Cartera de Servicios Atención Hospitalaria 2021. SACyL.

## II. Recursos de atención y seguimiento para los pacientes con ER de todas las edades

En la actualidad Castilla y León está en proceso de definición de la atención a las personas adultas con ER-SD, y de los procesos de transición de las consultas pediátricas a las del adulto, si bien ya existen unidades o prestaciones específicas para la atención de determinadas ER que atienden a pacientes de todas las edades, tales como:

- ELA (Esclerosis Lateral Amiotrófica): si bien esta enfermedad es atendida en todas las provincias por la especialidad de neurología, en 7 centros se han constituido unidades o equipos funcionales de atención en coordinación con la especialidad de rehabilitación.
- Enfermedad de Huntington: existe una unidad regional de referencia en Burgos, si bien en todas las provincias se garantiza el tratamiento integral de la enfermedad.
- Unidad de Distrofias Hereditarias de la Retina: tres hospitales disponen de esta unidad dentro del servicio de oftalmología.

Tabla 6. Unidades de atención y prestaciones a algunas ER en Castilla y León

Unidades o prestaciones	HOSPITALES NIVEL I			HOSPITALES NIVEL II						HOSPITALES NIVEL III				
	HSR	HSA	HMC	CAAV	HBZ	CAUPA	CASE	CASO	CAZA	CAUBU	CAULE	CAUSA	HCUV	HURH
Unidad Funcional de ELA				X	X	X			X	X		X	X	
Unidad de referencia regional de enfermedad de Huntington										X				
Unidad de Distrofias Hereditarias de la Retina												X	X	X

Nota: HSR (Hospital Santos Reyes, Burgos), HSA (Hospital Santiago Apóstol, Burgos), HMC (Hospital de Medina del Campo, Valladolid), CAAV (Complejo Asistencial de Ávila), HBZ (Hospital del Bierzo, León), CAUPA (Complejo Asistencial Universitario de Palencia), CASE (Complejo Asistencial de Segovia), CASO (Complejo Asistencial de Soria), CAZA (Complejo Asistencial de Zamora), CAUBU (Complejo Asistencial Universitario de

Burgos), CAULE (Complejo Asistencial Universitario de León) CAUSA (Complejo Asistencial Universitario de Salamanca), HCUV (Hospital Clínico Universitario de Valladolid), HURH (Hospital Universitario Río Hortega).

Fuente: Cartera de Servicios Atención Hospitalaria 2021. SACyL.

Además, Castilla y León cuenta en el año 2022 con 5 Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del SNS, uno de los cuales, Cardiopatías Familiares (incluida miocardiopatía hipertrófica), aborda aquellas ER que se engloban en la temática de esta unidad, tanto en la atención en el ámbito pediátrico como de adultos. Esta unidad se encuentra ubicada en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Adicionalmente, en el año 2021, Castilla y León presentó la solicitud para la designación de 2 nuevos CSUR: Hipertensión Pulmonar Compleja (Complejo Asistencial Universitario de Salamanca) y Distrofias Hereditarias de Retina (Hospital Clínico Universitario de Valladolid), que abordarán la atención a las ER dentro de su objeto clínico.

Desde 2022, el Hospital Clínico Universitario de Valladolid forma parte como miembro de pleno derecho de la Red Europea de enfermedades dedicada a las enfermedades raras de los ojos (ERN-EYE, del inglés *European Reference Network - Rare Eye Diseases*) en colaboración con el Instituto Universitario de Oftalmobiología Aplicada (IOBA) de la Universidad de Valladolid.

#### 4.2.1.3. Abordaje terapéutico

Uno de los principales problemas a los que se enfrentan las personas con enfermedades poco frecuentes es el acceso a un tratamiento específico y adecuado. Se estima que el 69% de las personas con ER tienen acceso a un tratamiento, pero únicamente el 5% recibe un tratamiento específico y transformador [3, 4]. En España, según datos del estudio ENSERio 2016-2017, el 50,06% de las personas con ER que participaron en el estudio indicaba que tenía acceso a los medicamentos sin dificultad, mientras que un 31,29% afirmaba que presentaba dificultades de acceso a los medicamentos que requería su enfermedad (el 14,28% reflejaba que tenía acceso limitado y el 17,01% que no tenía acceso al tratamiento farmacológico que necesitaba) [23].

Además, en el caso de las ER el abordaje terapéutico debe realizarse desde una perspectiva integral y multidisciplinar, incluyendo en muchos casos tratamiento farmacológico y no farmacológico (rehabilitación, apoyo psicológico, ...). En este contexto, la estimulación temprana es igualmente clave para mejorar el pronóstico de la enfermedad (ver Anexo E: Modelo regional de atención temprana en Castilla y León).

Existen algunas ER que presentan síntomas para los que existen tratamientos farmacológicos convencionales, cuya utilidad es conocida y cuyo manejo está autorizado.

No obstante, existen dos tipos de tratamiento que son característicos en el tratamiento de las ER: los medicamentos huérfanos y las terapias avanzadas.

##### 1. Medicamentos huérfanos

De acuerdo con el Reglamento de la Comisión Europea sobre medicamentos huérfanos de 1999 los medicamentos huérfanos son aquellos que están orientados al diagnóstico, prevención o tratamiento de ER, cuyo coste de desarrollo no podría amortizarse con la previsión de ventas, por lo que la industria farmacéutica no sería proclive a su desarrollo. A través de este Reglamento la Unión Europea establece un procedimiento comunitario para la declaración de determinados medicamentos como huérfanos, así como establecer incentivos para su desarrollo.

La autorización de los medicamentos huérfanos se realiza por parte de la Comisión Europea mediante un procedimiento centralizado, lo que implica que la comercialización del medicamento es válida en toda la Unión Europea. Sin embargo, son los laboratorios quienes deciden en qué países y en qué momento comercializar el medicamento y corresponde a los Estados Miembros determinar, en su caso, las condiciones de financiación y fijación del precio [24].

En febrero de 2022, existían 131 principios activos de medicamentos huérfanos autorizados a nivel europeo con la designación de medicamento huérfano. De ellos, 111 (84,7%) se encontraban registrados en España y 20 (15,3%) no lo estaban porque los laboratorios titulares no habían comercializado dichos medicamentos en España [24].

De los principios activos de medicamentos huérfanos registrados en España, 57 (51,4%) se encontraban financiados, 25 (22,5%) estaban en proceso de estudio de financiación y 29 (26,1%) no habían sido financiados (ver Gráfico 4).

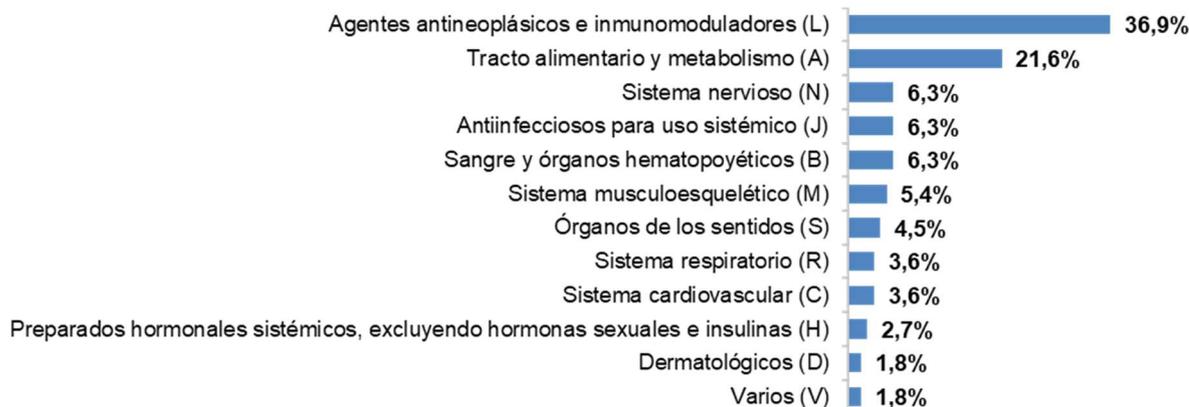
Gráfico 4. Distribución de los principios activos de medicamentos huérfanos registrados en España según su estado. A febrero de 2022



Fuente: Informe evolución de la financiación y fijación de precio de los medicamentos huérfanos en el SNS (2016-2021). Ministerio de Sanidad. Febrero 2022.

Igualmente, atendiendo a la clasificación Anatómica-Terapéutica-Química (ATC) de los 111 principios activos los que tienen un mayor número de principios activos son los agentes antineoplásicos e inmunomoduladores, 41 (36,9%), seguidos por el tracto alimentario y metabolismo, 24 (21,6%) (ver Gráfico 5).

Gráfico 5. Distribución de los medicamentos huérfanos registrados en España, según Clasificación ATC1 (ordenados de mayor a menor). A febrero de 2022



Fuente: Informe evolución de la financiación y fijación de precio de los medicamentos huérfanos en el SNS (2016-2021). Ministerio de Sanidad. Febrero 2022.

Progresivamente se ha ido incrementando el número de principios activos de medicamentos huérfanos con resolución favorable de financiación, hasta alcanzar los 57 en el año 2021 (ver Gráfico 6), que se corresponden con 148 presentaciones de medicamentos huérfanos.

Gráfico 6. Número de principios activos huérfanos evaluados a diciembre de cada año y su situación en la financiación. Años 2017 - 2021



Nota: En 2021 existían 30 principios activos de medicamentos huérfanos con resolución desfavorable de financiación que en febrero de 2022 pasa a ser 29 debido a la pérdida de designación huérfana del principio activo Hidrocortisona (Plenadren) en enero de 2022.

Fuente: Informe evolución de la financiación y fijación de precio de los medicamentos huérfanos en el SNS (2016-2021). Ministerio de Sanidad. Febrero 2022.

Los medicamentos huérfanos, por lo general, tienen un coste más elevado que otros medicamentos, ya que se presupone que los gastos de su investigación son más altos y que van destinados a un menor número de pacientes, lo que reduce su rentabilidad [25]. Según datos del SNS el precio medio de las presentaciones de medicamentos huérfanos es más de 3.000 veces el precio de los medicamentos no huérfanos [24].

En su mayoría los medicamentos huérfanos son de uso hospitalario, ya sea mediante administración en el hospital de día del tratamiento por vía intravenosa o bien mediante su dispensación a través de las unidades de pacientes externos de los servicios de farmacia hospitalaria [25].

El hecho de que los medicamentos huérfanos sean de uso hospitalario implicaría que su coste fuera asumido por el presupuesto autónomo de cada hospital, lo que podría originar un desequilibrio en dicho presupuesto cuando este coste fuera elevado, así como falta de equidad en el acceso a estos medicamentos. Aun cuando está asegurado el tratamiento y el no rechazo de ningún tratamiento por razón presupuestaria, con la fórmula de la centralización del presupuesto se garantizaría que no se rompería la equidad en el acceso a estos medicamentos.

En el año 2020, el coste del consumo de medicamentos huérfanos en España representaba el 9,9% de los medicamentos de uso hospitalario y el 5,2% del consumo total de medicamentos. En cambio, el consumo en número de envases de medicamentos huérfanos representaba el 0,5% de los medicamentos de uso hospitalario y el 0,04% del total de medicamentos [24].

Durante los últimos años previos a la pandemia COVID-19, el consumo de medicamentos huérfanos en Castilla y León crece anualmente, mientras que se reduce significativamente en el año 2020 para recuperar la tendencia creciente en el año 2021 (ver Gráfico 7).

Gráfico 7. Consumo total medicamentos huérfanos Gerencia Regional de Salud Castilla y León y variación anual (en millones de euros). Años 2017-2021



Fuente: Junta de Castilla y León. Gerencia Regional de Salud. Dirección General de Asistencia Sanitaria y Humanización. Dirección Técnica de Farmacia.

El Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales, favorece el acceso a los mismos mediante un proceso individualizado. Las situaciones que contempla son:

- Uso compasivo de medicamentos en investigación, se permite el acceso a un medicamento sujeto a solicitud de autorización o sometido a ensayos clínicos, siempre y cuando los y las pacientes padezcan una enfermedad crónica o gravemente debilitante o que ponga en peligro su vida, y no exista un medicamento autorizado para su tratamiento.
- Uso de medicamento en condiciones diferentes a las especificadas en su ficha técnica autorizada.
- Acceso a medicamentos autorizados en otros países, pero no en España, cuando no reúnan las condiciones de uso compasivo de medicamentos en investigación.

## II. Terapias avanzadas

Las terapias avanzadas son medicamentos para uso humano que engloban la terapia génica, la terapia tisular y la terapia celular. El objetivo de estas terapias es la curación de la enfermedad mediante una sola administración del tratamiento [26].

En el año 2021, la Comisión Europea había autorizado 12 terapias avanzadas, de las que 3 habían recibido financiación en España con designación de medicamentos huérfanos (2 terapias génicas CAR-T y 1 terapia celular), 4 no habían recibido financiación y 5 se encontraban en proceso de decisión de financiación [26].

A su vez, el avance que las nuevas metodologías relativas a la secuenciación del exoma y genoma está contribuyendo a la detección de las causas genéticas de las ER lo que amplía el número de enfermedades que pueden beneficiarse de los tratamientos de terapias avanzadas [27].

### 4.2.2. Ámbito de servicios sociales

La complejidad de las ER, que en muchas ocasiones llevan asociadas elevados niveles de discapacidad y dependencia, y que dificultan el desarrollo un proceso de vida normal, tanto para la propia persona que tiene la enfermedad como para sus familias, hace necesario un abordaje integral, en el que los servicios sociales constituyen una pieza clave en el proceso de atención.

Castilla y León cuenta desde finales de 2014 con un catálogo de servicios sociales que identifica y ordena sistemáticamente el conjunto de prestaciones en las que se concreta la política de servicios sociales de la Comunidad. En lo relativo a la atención de las ER cabe destacar las siguientes prestaciones:

- Acceso a los servicios sociales.

- Prevención de la dependencia y de situaciones de exclusión social y desprotección.
- Apoyo a la familia.
- Apoyo a la autonomía personal.
- Atención a niños, niñas y adolescentes en situación de desamparo con expediente de protección abierto
- Atención social en contexto comunitario.
- Atención integral en centro residencial.
- Apoyo para necesidades básicas.

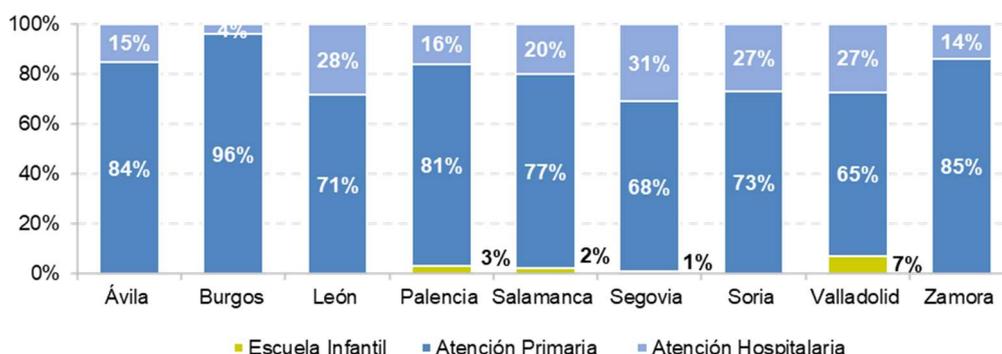
Dentro de los servicios de promoción de la autonomía personal, Castilla y León, está llevando a cabo un servicio innovador de apoyo para la activación del **proyecto de vida**. Mediante esta iniciativa se buscan oportunidades para favorecer la atención centrada en la persona de acuerdo con cada etapa de su ciclo vital y rol social, a la vez que se facilitan las transiciones o cambios personales. Este servicio está orientado entre otros grupos a las personas con discapacidad y/o dependencia.

De acuerdo con el estudio ENSERio 2016-2017, a nivel nacional existe un porcentaje de personas con ER-SD que se encuentran disconformes con la valoración de su discapacidad, así como de su dependencia, el 35,8% y el 27,95% respectivamente [23]. En parte, esto se debe al desconocimiento que presentan los evaluadores con relación a las ER, y al hecho de que las diferentes limitaciones y necesidades de apoyo que requieren alguna de estas enfermedades, no siempre se tienen en cuenta en las valoraciones.

En Castilla y León, los Equipos de Valoración y Orientación (EVO) de las Unidades de Valoración y Atención a Personas con Discapacidad (UVAD) son los responsables de llevar a cabo la valoración de las situaciones de discapacidad y determinar el grado de discapacidad correspondiente. Castilla y León es la única comunidad, junto con la ciudad autónoma de Melilla que cumple con el plazo establecido desde que se solicita el reconocimiento del grado de discapacidad hasta su resolución. De esta forma, mientras el tiempo medio de espera en España es de 10,4 meses en Castilla y León son 3 meses, que es el plazo máximo establecido en la legislación [28].

Por otra parte, los servicios de atención temprana de las UVAD son los responsables de realizar servicios de atención temprana en niños y niñas de 0 a 3 años y de 3 a 6 años no escolarizados. En el año 2020, el número de menores atendidos por el servicio de atención temprana en las UVAD y por los equipos itinerantes en el medio rural ascendió a 3.216 infantes. En su mayoría los casos fueron detectados desde los servicios de salud, el 79% fueron derivados por los pediatras de Atención Primaria (AP), el 20% desde Atención Hospitalaria y el 1% desde las Escuelas Infantiles (ver Gráfico 8).

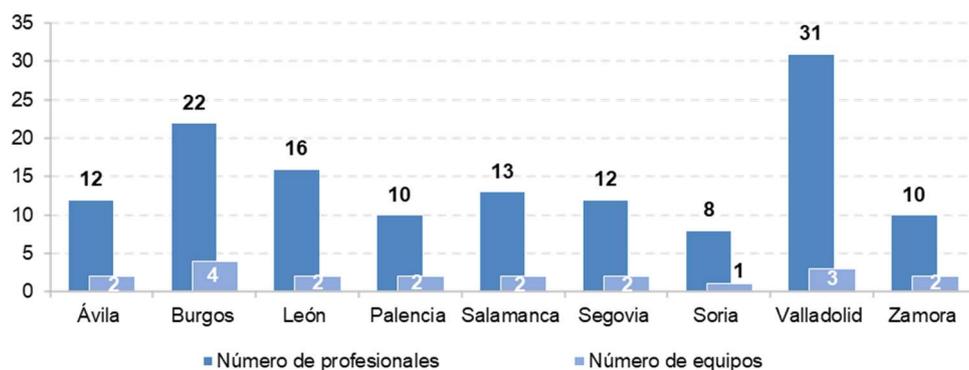
Gráfico 8. Distribución del lugar de detección de los casos que son atendidos por el Servicio de atención temprana de las Unidades de Valoración y Atención a Personas con Discapacidad. 2020



Fuente: Junta de Castilla y León. Servicios Sociales de Castilla y León. Informe de seguimiento de la atención temprana en Castilla y León en 2020.

Ese mismo año, el servicio de atención temprana en el ámbito de los servicios sociales contaba con 134 profesionales y 21 equipos (ver Gráfico 9).

Gráfico 9. Equipos de atención temprana de la Gerencia de Servicios Sociales de Castilla y León (de 0 a 3 años). 2020



Fuente: Junta de Castilla y León. Servicios Sociales de Castilla y León. Informe de seguimiento de la atención temprana en Castilla y León en 2020.

#### 4.2.3. Ámbito educativo

La atención a personas con ER-SD en menores requiere de un conjunto de medidas educativas adaptadas a los mismos, como apoyos y atenciones educativas específicas derivadas de las condiciones personales de discapacidad, entre otros.

Con el objetivo de apoyar a los centros docentes en las funciones de orientación, evaluación e intervención educativa existen los equipos de orientación educativa, los cuales se estructuran en:

- Equipos de orientación educativa de carácter general: Equipos de orientación educativa psicopedagógica (EOEP) y Equipos de atención temprana.
- Equipos de orientación educativa de carácter específico, para la atención del alumnado con una determinada discapacidad: Equipos de orientación educativa específicos para la discapacidad motora o para la discapacidad auditiva.
- Equipos de orientación educativa de carácter especializado, para la atención al alumnado con trastornos de conducta.
- El equipo de orientación educativa y multiprofesional para la equidad educativa de Castilla y León (CREECYL) atiende al alumnado con altas capacidades intelectuales.

Para los alumnos que presentan necesidades sanitarias o sociosanitarias, se ha definido un modelo de coordinación específico a través de la creación de la Comisión Técnica Regional, que está integrada por representantes de educación, sanidad y servicios sociales, y que evalúa la asignación de recursos específicos para mejorar la inclusión educativa de los menores, según cada caso.

La ampliación de personal docente en el periodo comprendido entre los cursos 2017-2018 y 2019-2020 ha supuesto un aumento de:

- 24,5 cupos de Orientación Educativa, ascendiendo a un total de 271,5 docentes de Educación Secundaria de la especialidad de Orientación Educativa en Departamentos de Orientación en los Institutos de Educación Secundaria (IES) y 292,5 docentes de la especialidad de Orientación Educativa en los Equipos de Orientación.
- 11,5 cupos de Profesores técnicos de Servicios a la Comunidad, ascendiendo a un total de 30 en los IES y 101,5 en los Equipos de Orientación y 20 destinados a la medida de apoyo y refuerzo educativo (MARE).

- 30,5 docentes más de las especialidades de Pedagogía Terapéutica y Audición y Lenguaje. El número total de Maestros de apoyo a la integración (maestros de las especialidades de Pedagogía Terapéutica y Audición y Lenguaje) en el curso 2017-18 fue de 1.392; en el curso 2018-19 el número total de maestros de apoyo a la integración ascendió a 1.409 y en el curso 2019-2020 se incrementó hasta un total de 1.422,5 maestros de apoyo a la integración.

#### 4.2.4. **Ámbito laboral**

Gran parte de las ER son de carácter crónico, progresivo, degenerativo y discapacitante, que en muchas ocasiones requieren de un tratamiento durante toda la vida, siendo enfermedades muy complejas que afectan al proyecto de vida tanto de la persona que las padece como de sus familiares.

Por ello, las personas con ER pueden presentar mayores dificultades para el acceso al empleo en el mercado ordinario según refleja el estudio ENSERio 2016-2017 de FEDER. De acuerdo con el estudio, se estima que la tasa de paro de las personas con ER supera en más de 5 puntos porcentuales a la de la población general en el primer trimestre de 2017 (el 23,84% frente al 18,75%). Además, se considera que existe una mayor dificultad para trabajar en la medida que aumenta el grado de discapacidad (ver Gráfico 10), también en función del sexo (27,98% de las mujeres trabaja frente al 19,48% de los hombres) y por el tipo de enfermedad [23].

Gráfico 10. Porcentaje de personas con ER que están trabajando en cada grado de discapacidad.



Fuente: Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 2016-2017. FEDER. 2018.

En muchas ocasiones, además las personas con ER pueden presentar un mayor absentismo como consecuencia de las consultas médicas para el seguimiento de su enfermedad, la administración de su tratamiento o por recaídas de su enfermedad. Asimismo, también se derivan dificultades vinculadas a la prevención de riesgos laborales y derivadas de las adaptaciones que pudiera requerir el puesto de trabajo para una determinada enfermedad [29].

Adicionalmente, cuando la ER conlleva una gran discapacidad la persona necesita de la figura de un cuidador, que frecuentemente es un miembro de su familia, quien puede presentar dificultades para conciliar las tareas de cuidado con su vida laboral.

En este contexto el marco normativo estatal y en Castilla y León establece medidas orientadas a mejorar el acceso al trabajo ordinario y las condiciones laborales de las personas con discapacidad, tales como:

- Reserva de un cupo mínimo del 10% para personas con discapacidad del número total de plazas que conformen la oferta de empleo público anual hasta alcanzar el 2% del total de efectivos de la Administración de Castilla y León.
- Reserva de una cuota del 2% para trabajadores con discapacidad en empresas públicas o privadas con un número igual o superior a 50 trabajadores.

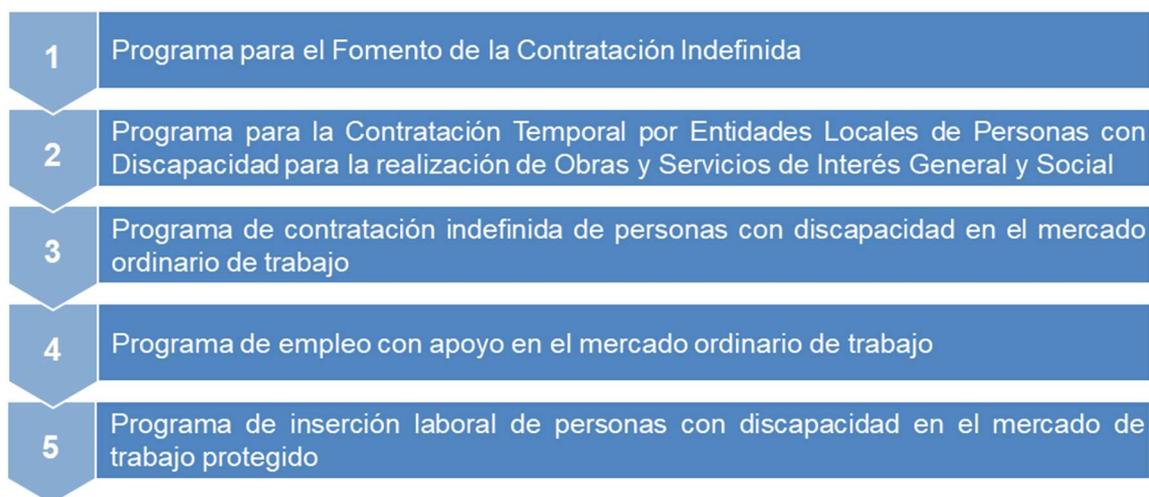
- Puesta en marcha de enclaves laborales para favorecer la transición desde el empleo protegido al mercado ordinario.

Igualmente, se contempla el acceso al mercado protegido de las personas con discapacidad a los centros especiales de empleo.

Adicionalmente, la normativa también ofrece la posibilidad de reducir la jornada de trabajo en al menos el 50%, recibiendo una prestación, el padre o la madre o el tutor o la tutora de una persona que tenga una enfermedad grave hasta que esta cumpla los 23 años.

En el marco del **Plan de Empleo de Castilla y León 2021-2024** que se consensua mediante el diálogo social, se reconoce las dificultades de las personas con discapacidad para acceder al empleo y se establece una serie de programas dirigidos a este colectivo, como son:

Ilustración 3. Programas para favorecer el acceso laboral de las personas con discapacidad del Plan de Empleo de Castilla y León 2021-2024



Fuente: Junta de Castilla y León. Plan de Empleo de Castilla y León 2021-2024.

A través del servicio de empleo, la Junta de Castilla y León ofrece a la población una serie de servicios para favorecer el acceso al mercado laboral, mediante:

- **Cursos de formación.** Las personas con discapacidad como personas con especiales dificultades de integración en el mercado de trabajo tienen preferencia a la hora de acceder a estos cursos. Además, las personas con al menos el 33% de discapacidad pueden tener acceso a becas y/o ayudas (transporte, manutención, alojamiento y manutención y conciliación) para el acceso a los cursos de formación, si cumplen con los requisitos establecidos.
- **Orientación laboral.** A través de itinerarios y tutorías personalizadas dirigidos a la inserción laboral, acciones de acompañamiento en la búsqueda de empleo, así como asesoramiento para el autoempleo.

#### 4.2.5. Tejido asociativo

En el marco de las ER, las asociaciones de pacientes ejercen un papel fundamental, tanto en la defensa de derechos ante las instituciones y la sensibilización social, como prestando apoyo directamente a las personas afectadas y a sus familias.

Desde las organizaciones de pacientes, se trabaja en el desarrollo de actuaciones orientadas a mejorar las políticas sanitarias hacia las ER, a potenciar la investigación e innovación de los tratamientos, así como a difundir y hacer visible en la sociedad la problemática a la que se enfrentan las personas con ER-SD y sus familias.

Las asociaciones trabajan con los pacientes y sus familias mediante el acompañamiento durante todo el proceso de su enfermedad, favoreciendo su contacto con otros pacientes y sus familias lo que les permite compartir experiencias y mitigar el sentimiento de soledad. Además, ofrecen servicios de información sobre el diagnóstico, tratamiento, evolución y manejo de la enfermedad, y apoyo psicológico, entre otros aspectos. Entre las actividades de difusión en algunos casos, elaboran publicaciones de carácter científico que permiten actualizar el conocimiento tanto de profesionales como de pacientes y familiares (ver Gráfico 11).

Gráfico 11. Principales actividades que desarrollan las asociaciones de pacientes con ER-SD



Fuente: Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 2016-2017. FEDER. 2018.

En España, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) trabaja desde 1999 por representar y defender los derechos de las personas con ER y sospecha diagnóstica, desarrollando estrategias que favorecen su inclusión y mejoran su calidad de vida. FEDER integra actualmente a más de 400 entidades de ER en España, de las cuales 23 se encuentran en Castilla y León, donde recientemente ha abierto una sede en la provincia de Valladolid.

Entre las actuaciones que lleva a cabo FEDER se encuentran las orientadas a transformar la sociedad mediante la sensibilización y la incidencia política, a potenciar la investigación a través de su Fundación, a favorecer el desarrollo y el apoyo al tejido asociativo, así como a prestar atención directa a las personas, a través del Servicio de Información y Orientación (SIO) o el Servicio de Atención Psicológica (SAP).

Además, FEDER colabora con las principales organizaciones de pacientes a nivel internacional en el ámbito de las ER, como son: la Alianza global de personas que viven con una enfermedad rara (RDI), la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (ALIBER).

Otra organización que adquiere relevancia en el ámbito de las ER, por tratarse en su mayoría de enfermedades altamente discapacitantes es el Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (CERMI), el cual cuenta con un Comité Autonómico en Castilla y León. El objetivo del CERMI es mejorar las condiciones de vida de las personas con discapacidad y sus familias.

Actualmente, Castilla y León cuenta con un número amplio de asociaciones de pacientes que están trabajando en el ámbito de las ER (ver Anexo F: Relación no exhaustiva de asociaciones de pacientes en el ámbito de las ER).

## 4.3 Formación e investigación

### 4.3.1. Formación

#### *Formación grado y pregrado*

En el ámbito de la formación de grado, la Gerencia Regional de Salud de Castilla y León ha suscrito diversos convenios de colaboración para la formación práctica de las enseñanzas para titulaciones de ciencias de la salud con diversas universidades públicas y privadas, tanto de dentro del ámbito autonómico como fuera de él.

Igualmente, también se realizan prácticas de formación profesional en centros sanitarios en el ámbito de la formación de pregrado para los estudiantes de Formación Profesional, así como prácticas de grado.

#### *Formación continuada*

Desde SACyL anualmente se elabora el Plan de Formación Continuada que comprende todo el catálogo de acciones formativas dirigidas al conjunto de profesionales. La formación se lleva a cabo a través de diferentes modalidades para adaptarse a las necesidades de los y las profesionales, ofreciéndose formación asíncrona mediante actividades en formato online y síncrona por medio de cursos y talleres presenciales, pero también virtuales.

El Plan de Formación Continuada se elabora teniendo en consideración el marco estratégico de SACyL y los objetivos institucionales que se pretenden alcanzar, así como las demandas de carácter individual o colectiva indicadas por los y las profesionales a través del proceso de detección de necesidades que se lleva a cabo en el último trimestre de cada año.

Dentro del Portal de Salud, se aloja el Portal de Formación, a través del cual los y las profesionales pueden acceder a toda la información relativa al Plan de Formación Continuada (<https://www.saludcastillayleon.es/formacion/es/formacion-continuada>).

En el periodo 2010 hasta el 2021 se llevaron a cabo dentro del Plan de Formación Continuada de Castilla y León 16 acciones formativas específicamente en el ámbito de las ER, habiendo participado un total de 358 profesionales. La mayor parte de las acciones formativas se realizaron en los últimos años prepandemia COVID-19 (4 en 2018 y 6 en 2019), lo que refleja el creciente interés por estas enfermedades.

Asimismo, a través de la **Fundación del Instituto de Estudios de Ciencias de la Salud de Castilla y León**, también se han llevado a cabo actividades formativas en el ámbito de las ER. De esta forma, durante el año 2021, se ha realizado un curso online y una sesión de divulgación, habiendo participado en ambas acciones un total de 159 profesionales. En el año 2022, la Fundación ha realizado dos cursos en el ámbito de las ER.

Por su parte, desde su creación en el año 2018, **DiERCyL** lleva a cabo actividades de formación, habiendo colaborado tanto con la Gerencia Regional de Salud de Castilla y León en su Plan de Formación Continuada como con la Fundación del Instituto de Estudios de Ciencias de la Salud de Castilla y León. Además, también ha realizado una amplia labor de difusión para dar a conocer la unidad a los y las profesionales y a la comunidad científica, así como a las asociaciones de pacientes, como Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León (AERSCyL) y la Confederación Española de Asociaciones de Atención a las Personas con Parálisis Cerebral (ASPACE), y otros organismos como el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER IMSERSO) de Burgos.

Existe una clara voluntad por parte de la Consejería de Sanidad (SACyL) de elaborar un programa específico de formación que dé respuesta a las necesidades formativas de los y las profesionales en el ámbito de ER, que se consolide y se mantenga estable en el tiempo.

### Formación MIR

Actualmente, los distintos programas formativos de formación especializada del programa MIR (Médico Interno Residente) no incluyen un apartado específico para la adquisición de habilidades y competencias en el ámbito de las ER. No obstante, a través de DiERCyL, se llevan a cabo rotaciones de residentes que les permiten adquirir formación en genética clínica y ER. De esta forma, por la unidad DiERCyL ya han rotado 7 médicos de la especialidad de Pediatría. El laboratorio tiene una lista de espera de más de 3 años para estudiantes, residentes y facultativos, realizando entre 7 y 8 rotaciones de residentes al año tanto de los principales hospitales de Castilla y León, como de otros hospitales de toda España.

Además, por parte de las sociedades científicas existen grupos de trabajo orientados a las ER que llevan a cabo diferentes actividades formativas, tales como ponencias y congresos específicos en este ámbito. Igualmente, se ofrece la posibilidad de realizar periodos formativos como rotación externa dentro de la especialidad en algunas áreas específicas de las ER.

### Acciones de formación y sensibilización en el ámbito educativo

El CREER IMSERSO desarrolla un programa de sensibilización y difusión en el ámbito de las ER en centros escolares y en las diferentes etapas educativas. En Castilla y León, desde el año 2017 ha llevado a cabo 65 actuaciones en 26 centros educativos diferentes, no habiendo realizado ninguna durante el año 2020 a consecuencia de la pandemia COVID-19, lo que ha limitado también de forma significativa las actuaciones desarrolladas en el año 2021. La mayor parte de las actividades se han llevado a cabo en Burgos, pero también se ha realizado una acción en Salamanca y otra en León.

Gráfico 12. Número acciones de formación y sensibilización en ER realizadas por el CREER IMSERSO en Castilla y León y número de centros en los que se han realizado. 2017 - 2021

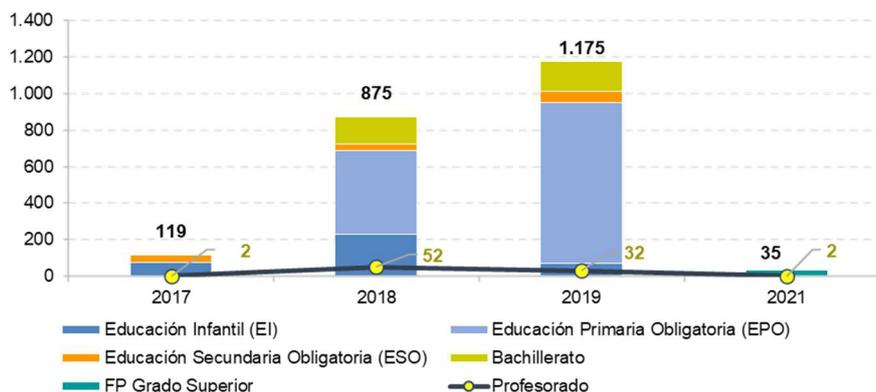


Nota: Durante el año 2020 no se ha llevado a cabo ninguna acción formativa a consecuencia de la pandemia COVID-19, habiendo limitado también el número de actuaciones desarrolladas en 2021.

Fuente: CREER IMSERSO.

El programa de sensibilización y difusión ha alcanzado durante el periodo 2017-2021 a 2.204 alumnos, en su mayoría de Educación Primaria Obligatoria, el 60,6%, pero también de Educación Infantil, Educación Secundaria Obligatoria y Bachillerato, y en menor medida de Formación Profesional. Asimismo, el número de profesores que han participado en estas acciones de sensibilización asciende a 88.

Gráfico 13. Número acciones de formación y sensibilización en ER realizadas por el CREER IMSERSO en Castilla y León y número de centros en los que se han realizado. 2017 - 2021



Nota: Durante el año 2020 no se ha llevado a cabo ninguna acción formativa a consecuencia de la pandemia COVID-19, habiendo limitado también el número de actuaciones desarrolladas en 2021.

Fuente: CREER IMSERSO.

#### 4.3.2. Investigación

El avance en la investigación científica en ER es clave para mejorar el conocimiento de su etiología, proporcionar nuevos instrumentos para la mejora de la práctica clínica de los y las profesionales y la consecución de nuevos tratamientos que permitan el abordaje terapéutico de estas enfermedades y mejorar la calidad de vida de las personas con ER-SD.

La investigación en ER se enfrenta a diferentes retos relacionados con la falta de formación, el menor atractivo comercial o la mayor carencia de recursos. Por ello, es fundamental el aprovechamiento de los recursos económicos, humanos y de estructura destinados a la investigación de estas enfermedades, mediante la integración en redes nacionales e internacionales, así como el logro de una transferencia efectiva de los resultados de la investigación a la práctica clínica.

Desde SACyL se potencia el desarrollo de proyectos de investigación a través de la financiación a grupos de investigación por medio de convocatorias de concurrencia competitiva o bien mediante la concesión de subvenciones directas a grupos o centros de investigación. Sin embargo, actualmente no se dispone de un plan de investigación actualizado que refleje los objetivos estratégicos de la Comunidad en el ámbito de la Investigación, desarrollo e innovación (I+D+i) y que contemple un marco de financiación estable a medio y largo plazo que permita la consolidación de las actividades de investigación, lo que resulta fundamental en el ámbito de las ER.

Para favorecer la difusión de información de interés en el ámbito de la investigación en Castilla y León, SACyL cuenta con un portal de investigación a través del cual se puede acceder a información sobre recursos, unidades y proyectos de investigación y ensayos clínicos, entre otros.

##### 4.3.2.1. Recursos para la investigación en ER

En Castilla y León existen diferentes centros y grupos que llevan a cabo estudios de investigación con relación a las ER. Asimismo, se han conformado varios clústeres biosanitarios que agrupan a un conjunto de organizaciones tanto del ámbito público como privado con capacidad de influir en la salud de los ciudadanos (organismos oficiales, hospitales, centros de salud, farmacias, centros académicos, empresas de equipamiento sanitario, laboratorios farmacéuticos, asociaciones de pacientes, etc.). Entre sus objetivos están avanzar en la investigación, el desarrollo y la innovación, así como favorecer la gestión del conocimiento y la excelencia científica y su transferencia a nivel internacional.

- **Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL)**

El IBSAL se constituyó en el 2011 y tiene por objetivo potenciar la investigación traslacional fomentando la sinergia entre grupos clínicos y básicos, partiendo de modelos de grupos traslacionales ya existentes, así como optimizar los recursos a través de servicios comunes y estructuras de gestión más eficientes. En el IBSAL se integra y coordina la investigación biosanitaria que se lleva a cabo en el Hospital Universitario de Salamanca, Gerencia de Atención Primaria de Salamanca y área biosanitaria de la Universidad de Salamanca incluyendo el Instituto de Neurociencias de Castilla y León y el Instituto de Biología Molecular y Celular del Cáncer.

Actualmente, el IBSAL es el único Instituto de Investigación Sanitaria en Castilla y León que ha sido acreditado por el Ministerio de Ciencia e Innovación.

- **Unidad de Referencia de Diagnóstico Avanzado en enfermedades raras de Castilla y León (DiERCyL)**

Desde el DiERCyL se llevan a cabo diferentes proyectos de investigación en el ámbito de las ER, teniendo activos 3 proyectos durante el año 2021.

- **Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM)**

El IBGM es un centro mixto de la Universidad de Valladolid y el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC). El IBGM tiene como finalidad el desarrollo de proyectos orientados a comprender los mecanismos usados por las células para el desarrollo de sus funciones básicas en diferentes sistemas y tejidos, estrictamente desde el ámbito molecular hasta los niveles más complejos de integración que determinan el funcionamiento de todas las células del ser humano.

En el IBGM desarrollan su actividad grupos que llevan a cabo proyectos de investigación en el ámbito de las ER, tales como:

- Grupo de investigación sobre Fisiopatología del Calcio Intracelular (unidad de investigación Fisiología Celular y Molecular).
- Grupo de investigación sobre Fosfatasa del sistema inmune (unidad de investigación de Inmunidad Innata e Inflamación).
- Grupo de investigación sobre Desarrollo y regeneración del oído interno (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad).
- Grupo de investigación Splicing y Susceptibilidad al Cáncer (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad).
- Grupo de investigación Patobiología del cáncer (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad).
- Grupo de investigación de Genómica Biomédica (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad).

- **Instituto Universitario de Oftalmobiología Aplicada (IOBA)**

El IOBA es un centro perteneciente a la Universidad de Valladolid, cuyo objetivo principal es profundizar en el conocimiento de las bases biológicas, de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos en el ámbito de las enfermedades oculares y su aplicación práctica para su prevención, diagnóstico y rehabilitación. Entre las actividades de investigación que lleva a cabo el IOBA con relación a la enfermedad ocular también se abordan las ER.

Adicionalmente, es miembro de la Red Europea de Referencia dedicada a las enfermedades raras de los ojos (ERN-EYE) a través de su colaboración con el Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

- **Clúster Soluciones Innovadoras para la Vida Independiente (SIVI)**

Mediante la colaboración de diferentes organizaciones públicas y privadas que trabajan en el ámbito de las personas con discapacidad, mayores y crónicos, se pretende mejorar la calidad de vida de las personas en situación de dependencia. Está integrado por prestadores de servicios socio-asistenciales, empresas de carácter tecnológico, grupos de investigación de universidades, centros tecnológicos y tercer sector, formando parte también de él, la Gerencia de Servicios Sociales y la Gerencia Regional de Salud de Castilla y León (GRS).

- **Clúster de Salud de Castilla y León (BIOTECyL)**

Su misión es contribuir a la mejora de la salud en Castilla y León a través de la innovación, desarrollando proyectos de colaboración conjuntos, compartiendo buenas prácticas y actuando de manera coordinada, con el objeto de constituir un sector altamente competitivo tanto a nivel nacional como internacional. Está formado por diferentes centros tecnológicos y empresas, hospitales, organismos de investigación y otros colaboradores como la GRS y la Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León (AERSCYL).

- **Centro en Red de Medicina regenerativa y Terapia celular de Castilla y León**

El Centro en Red de Medicina regenerativa y Terapia celular es una iniciativa de la Consejería de Sanidad (SACyL) la cual tiene por objeto favorecer la investigación en el potencial terapéutico de las células madre adultas, poniendo especial énfasis en la interacción entre programas preclínicos y clínicos y estimulando enfoques traslacionales. El Centro en Red está formado por grupos de investigación de Castilla y León con un excelente nivel científico, que priorizan el desarrollo de proyectos de investigación en los ámbitos de: regeneración cardiovascular, enfermedad oftalmológica, sistema nervioso, terapia celular en hemopatías y regeneración osteoarticular.

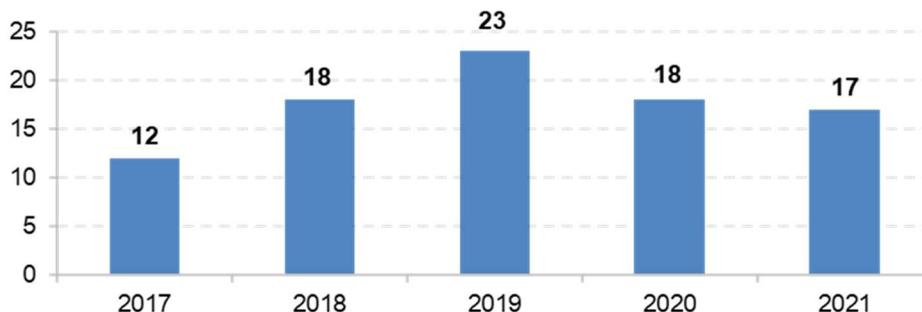
- **Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León (RERCyL)**

El RERCyL constituye un recurso importante para la investigación en ER, siendo uno de sus fines el promover el desarrollo de proyectos de investigación en ER. En este sentido, el RERCyL, junto con otros registros de otras comunidades autónomas (CCAA) o con el registro nacional, ha llevado a cabo investigaciones sobre las ER en su conjunto o en particular, las cuales han sido difundidas a través de diferentes canales especializados (revistas científicas, congresos, etc.). Además, el RERCyL participa en diferentes proyectos europeos como el RD Code, cuya finalidad ha sido implementar el sistema de codificación específico de ER de Orphanet.

#### *4.3.2.2. Proyectos de investigación en ER en Castilla y León*

Durante el periodo de 2017 a 2021 se han identificado 40 proyectos de investigación en el ámbito de las ER en Castilla y León, en base a los datos procedentes del registro del Mapa de Recursos para Enfermedades Raras del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), a los que se han añadido otros proyectos de investigación que no estaban contemplados realizados por el IBSAL, el IBGM y DiERCyL, si bien cabe esperar que este dato sea mayor. La evolución en el número de proyectos activos se ha ido incrementando desde el año 2017 hasta el 2019, año a partir del cual se va reduciendo el número de proyectos activos.

Gráfico 14. Número de proyectos de investigación en ER activos en Castilla y León. Años 2017 - 2021



Nota: Se han considerado los proyectos de investigación registrados en el MAPER, así como los facilitados por el IBSAL, el IBGM y DiERCyL no contemplados en el MAPER.

Fuente: Mapa de Recursos Para Enfermedades Raras (MAPER) del CIBERER; IBSAL; IBGM; DiERCyL.

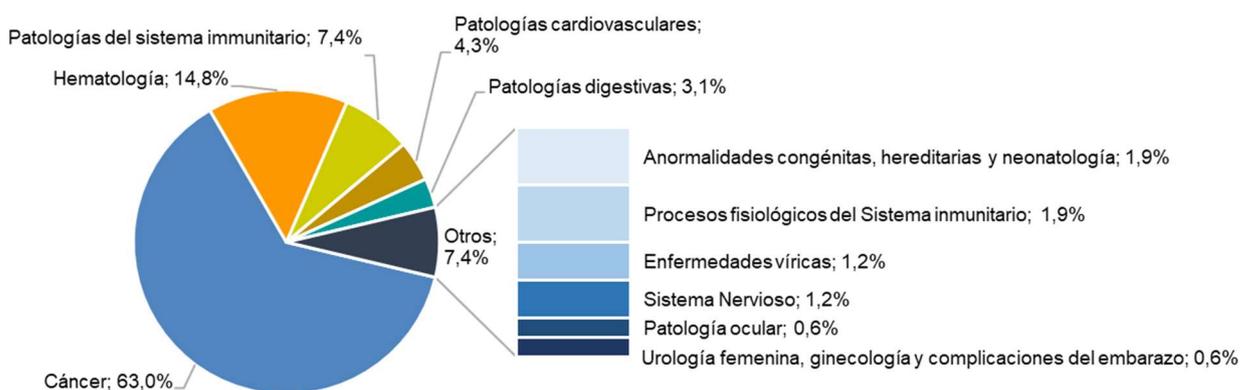
#### 4.3.2.3. Ensayos clínicos

En el ámbito de las ER existen dificultades para la realización de ensayos clínicos debido al limitado tamaño de la muestra, a la falta de variables clínicas validadas y a las dificultades de las compañías para el retorno de la inversión realizada por el menor volumen de ventas esperado durante el periodo de vigencia de la patente. Las dificultades asociadas a la adecuada representatividad de la muestra hacen que en muchas ocasiones los ensayos clínicos sean de carácter multicéntrico y multinacional.

Durante el periodo 2017 a 2021, los ensayos clínicos en Castilla y León en relación con las ER representaron el 23,0% del total de ensayos clínicos autorizados en la Comunidad (162 de 703 ensayos clínicos totales).

La mayor parte los ensayos clínicos que se realizan en el ámbito de las ER están relacionados con el cáncer, representando el 63,0% de los mismos. En menor medida, con enfermedades hematológicas, el 14,8% y con enfermedades del sistema inmunitario, el 7,4%.

Gráfico 15. Distribución de los ensayos clínicos autorizados en Castilla y León por áreas terapéuticas. Años 2017 - 2021



Fuente: Registro Español de estudios clínicos (REec) de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS)

De los 162 ensayos clínicos autorizados en Castilla y León, 158 son multicéntricos nacionales y 154 son también de carácter internacional.

## 5. Análisis DAFO

El análisis DAFO (Amenazas, Fortalezas, Debilidades y Oportunidades) refleja la posición de Sanidad de Castilla y León – SACyL en la atención de las personas con ER, identificando los principales retos, puntos fuertes, necesidades y áreas de mejora en el proceso de atención integral a las ER en Castilla y León. El análisis se ha realizado desde dos perspectivas:

- Interna, donde se analizan fortalezas y debilidades de SACyL para mejorar la atención a las ER. La definición estratégica del Plan se orienta a favorecer los puntos fuertes y a corregir las debilidades.
- Externa, donde se consideran aspectos externos que pueden condicionar la atención de las ER. El objetivo es aprovechar las oportunidades y evitar o minimizar las amenazas.

Cada dimensión del análisis DAFO se presenta estructurada en 4 apartados:

- Marco contextual, estratégico y normativo.
- Atención sanitaria, según el proceso asistencial.
- Coordinación intersectorial.
- Sistemas de Información (SSII) y registro de datos, tecnología, formación e investigación.

A continuación, se incluye el análisis DAFO de forma resumida, recogiendo con mayor detalle en el Anexo G: Análisis DAFO.

### 5.1 Marco contextual, estratégico y normativo

DEBILIDADES	AMENAZAS
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Escaso desarrollo estratégico-normativo con enfoque integral en ER.</li> <li>▪ Escasa visibilidad de las personas sin diagnóstico en las estrategias.</li> <li>▪ Ausencia de colaboración estable con las asociaciones de pacientes.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ausencia de reconocimiento de las subespecialidades pediátricas y de la especialidad de Genética.</li> <li>▪ Crisis producida por la COVID – 19 y otras coyunturas adversas.</li> <li>▪ Poca sensibilización social hacia la problemática de las ER.</li> </ul>
FORTALEZAS	OPORTUNIDADES
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Amplio desarrollo normativo de la atención temprana.</li> <li>▪ Normativa de protección a personas con discapacidad en varios ámbitos.</li> <li>▪ Previsión de inclusión de las ER para la solicitud de la 2ª opinión médica.</li> <li>▪ Impulso a la medicina personalizada de precisión y previsión de ampliación de la cartera de genética.</li> <li>▪ Humanización de la atención en el ámbito sanitario</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Marco estratégico y normativo de la Unión Europea en ER.</li> <li>▪ Orphanet, como recurso de apoyo a la codificación diagnóstica de las ER.</li> <li>▪ Estrategias de ámbito nacional con impacto en la atención a las ER.</li> <li>▪ Regulación de la atención de las necesidades sanitarias o socio sanitarias en centros educativos no universitarios.</li> <li>▪ Asociaciones de pacientes que dan soporte a pacientes y familiares.</li> </ul>

## 5.2 Atención sanitaria

### Detección y diagnóstico

DEBILIDADES	AMENAZAS
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Elevado tiempo para la obtención de un diagnóstico en ER.</li> <li>▪ Variabilidad en el acceso al asesoramiento genético.</li> <li>▪ Insuficiencia de consultas de Genética y Asesoramiento Genético.</li> <li>▪ Demoras y duplicidades en la realización de pruebas diagnósticas.</li> <li>▪ Dificultades de diagnóstico para algunas enfermedades que no cursan con el cuadro clínico completo y no existe una prueba diagnóstica específica, un test de cribado o afectación genética objetivable.</li> <li>▪ Nº limitado de enfermedades en el cribado neonatal.</li> <li>▪ Falta de apoyo psicosocial a familia y entorno.</li> <li>▪ Variabilidad en el acceso a los recursos según área de residencia.</li> <li>▪ Deficiencias en la información a los pacientes y a las familias.</li> <li>▪ Falta de gestores de casos.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ausencia de homogeneización del asesoramiento genético, diagnóstico preconcepcional y cribado neonatal en las diferentes Comunidades Autónomas (CCAA).</li> <li>▪ Aparición silente de síntomas en determinadas ER, lo que dificulta su detección precoz y demora el diagnóstico.</li> <li>▪ Impulso de centros de Referencia de otras comunidades autónomas que compiten por la atención de los pacientes con ER-SD.</li> </ul>
FORTALEZAS	OPORTUNIDADES
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Disponibilidad de un Modelo de Atención Sanitaria único que desarrolla la coordinación de la Asistencia Pediátrica de ER en la Región desde AP a AH (Atención Hospitalaria).</li> <li>▪ Cobertura del Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas y disponibilidad del Test de diagnóstico prenatal no invasivo.</li> <li>▪ Accesibilidad a los servicios diagnósticos para estudios genéticos y a DiERCyL para la realización de estudios genéticos más complejos en el ámbito pediátrico.</li> <li>▪ Existencia del servicio de diagnóstico genético preimplantacional en el HCUV.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Desarrollo de nuevas técnicas y procedimientos diagnósticos y terapéuticos.</li> <li>▪ Existencia de unidades de referencia a nivel nacional para ER y de CSUR que colaboran con Redes Europeas de Referencia.</li> <li>▪ Existencia de convocatorias anuales para la ampliación de centros CSUR, habiendo solicitado Castilla y León 2 nuevos CSUR relacionados con ER en 2022.</li> <li>▪ Plan para ampliación del CAUSA que permita ubicar el laboratorio unificado de DiERCyL.</li> </ul>

### Plan terapéutico

DEBILIDADES	AMENAZAS
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Complejidad en la prescripción de tratamientos huérfanos a pacientes de otras Áreas de Salud (AS).</li> <li>▪ Necesidad de homogeneizar el acceso a determinados tratamientos.</li> <li>▪ Dificultades en la administración de determinados tratamientos.</li> <li>▪ No se potencia el tratamiento no farmacológico, existiendo dificultades en su acceso (rehabilitación, fisioterapia, logopedia, prescripción de ejercicio físico, etc.).</li> <li>▪ Impacto del gasto farmacéutico en ER a nivel hospitalario.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ausencia o limitación de opciones terapéuticas en el ámbito de las ER y elevado coste de las mismas, incluidas las nuevas terapias génicas del SNS.</li> <li>▪ Necesidad de actualizar la política nacional sobre medicamentos huérfanos y mejorar la información sobre medicamentos en uso compasivo.</li> <li>▪ Ralentización del SNS en la aprobación de medicamentos para determinadas ER.</li> <li>▪ Alto coste del material ortoprotésico.</li> </ul>
FORTALEZAS	OPORTUNIDADES
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Buena coordinación entre clínica y farmacia.</li> <li>▪ Existencia de Comité de valoración, p.ej. tratamiento con Hormona de Crecimiento.</li> <li>▪ Acceso a tratamientos farmacológicos comunes y a avances en terapias dirigidas.</li> <li>▪ Uso de protocolos a nivel nacional adaptados al funcionamiento de los hospitales, que permite a los pacientes recibir su tratamiento hospitalario en la Comunidad.</li> <li>▪ Existencia de Comisión Asesora en Farmacoterapia de Castilla y León (CAFCyL), propone criterios de uso y protocolos farmacoclinicos.</li> <li>▪ Programas de atención farmacéutica telefónica y de dispensación domiciliaria.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Nuevos tratamientos y terapias y avances tecnológicos que permiten personalizar los tratamientos de las ER.</li> <li>▪ Existencia de ciertos tratamientos que pueden administrarse en el domicilio que permiten a los pacientes una mayor conciliación de su vida laboral o educativa.</li> <li>▪ Instauración de nuevas políticas de financiación de innovaciones terapéuticas.</li> <li>▪ Iniciativas de la industria farmacéutica para colaborar con la administración.</li> </ul>

Atención y seguimiento

DEBILIDADES	AMENAZAS
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ausencia de un modelo autonómico que ordene la atención a las ER en el adulto.</li> <li>▪ Carencia de un plan de transición pediátrico en ER.</li> <li>▪ Tiempo de espera para acceso y seguimiento en consultas externas, inadecuados a la evolución de la enfermedad.</li> <li>▪ Dificultades para dar continuidad al personal formado en ER.</li> <li>▪ Falta de apoyos continuados para un abordaje integral de los pacientes.</li> <li>▪ Necesidad de incrementar el personal con alta especialización y cualificación.</li> <li>▪ Cambios de médico con impacto para la atención y seguimiento de los y las pacientes.</li> <li>▪ Déficit de equipos multidisciplinares para la atención a las ER.</li> <li>▪ Escasa comunicación entre Atención Primaria y Atención Hospitalaria.</li> <li>▪ Limitación en el desarrollo de protocolos para la atención de personas sin diagnóstico y cuidado de la salud mental.</li> <li>▪ Escaso desarrollo de estándares de calidad en algunas unidades de referencia.</li> <li>▪ Demoras y ausencia de directrices claras de derivación a centros de referencia.</li> <li>▪ Ausencia de continuidad asistencial al derivar a los y las pacientes a otra comunidad.</li> <li>▪ Cobertura de bajas médicas de profesionales sanitarios en zonas rurales.</li> <li>▪ Inexistencia de programas de hospitalización domiciliaria para algunas ER</li> <li>▪ Necesidad de profesionales clínicos referentes en la atención a la salud mental infanto-juvenil.</li> <li>▪ Implantación heterogénea del modelo de cuidados paliativos pediátricos.</li> <li>▪ Necesidad de reforzar las infraestructuras sanitarias.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Impacto de la pandemia COVID-19 en la atención a las personas con ER-SD.</li> <li>▪ Sobrecarga del sistema sanitario, por: envejecimiento de la población, aumento de la cronicidad, pluripatología.</li> <li>▪ Despoblación de las áreas rurales lo que dificulta su atención.</li> </ul>
FORTALEZAS	OPORTUNIDADES
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ordenación del modelo de atención en ER a pacientes pediátricos en Castilla y León a través del DiERCyL, manteniendo una posición de liderazgo nacional.</li> <li>▪ Amplia red de centros y de profesionales del servicio de salud, lo que permite una organización estratificada cercana geográficamente a los y las pacientes.</li> <li>▪ Existencia de unidades y centros especializados de atención o de referencia:             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Laboratorio de referencia de Salamanca con capacidad para realizar la Secuenciación Masiva del Exoma Completo.</li> <li>○ Existencia del CSUR de Cardiopatías Familiares.</li> <li>○ Existencia de unidades específicas de atención a determinadas ER.</li> <li>○ Existencia del Centro Regional de Medicina Deportiva de Castilla y León (CEREMEDE) para la prescripción de ejercicio físico.</li> </ul> </li> <li>▪ Incorporación e impulso de la telepresencia y la telemedicina al modelo de atención.</li> <li>▪ Comisión de Seguimiento y Valoración y Comisiones Técnicas Provinciales del RERCyL, como órganos de coordinación intersectorial.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Posibilidad de coordinar rutas asistenciales definidas tanto a nivel nacional como en CCAA.</li> <li>▪ Existencia de proyectos de consolidación de Unidades de Cuidados Paliativos Pediátricos en otras CCAA aceptados y aplicables al manejo de muchas ER.</li> <li>▪ Procesos de certificación de algunas sociedades científicas basados en estándares internacionales para acreditar unidades clínicas como unidades de referencia.</li> </ul>

### 5.3 Coordinación intersectorial

DEBILIDADES	AMENAZAS
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Variabilidad en las dinámicas de coordinación y comunicación intersectorial.</li> <li>▪ Necesidad de mejorar la coordinación de los y las profesionales de la administración pública con los y las profesionales sociosanitarios de las entidades sociales.</li> <li>▪ Déficit de canales de comunicación estandarizados, accesibles y próximos e incompatibilidades de registros informáticos entre servicios.</li> <li>▪ Desconocimiento y falta de información de los y las profesionales sobre ER.</li> <li>▪ Necesidad de mejorar la fisioterapia respiratoria y la nutrición clínica y dietética.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Falta de reconocimiento de la discapacidad que generan algunas ER.</li> <li>▪ Dificultad/ limitación de acceso a recursos de intervención.</li> <li>▪ Insuficiente supervisión de la subcontratación de servicios a la dependencia.</li> <li>▪ Insuficiente incorporación en el aula de recursos de apoyo para la integración.</li> <li>▪ Escasa implantación de la figura del profesional sanitario para la atención e integración de niños y niñas con ER-SD en los centros escolares.</li> <li>▪ Necesidad de mejorar la regulación de la evaluación de la adaptación curricular significativa para permanecer en los centros de la Educación Secundaria Obligatoria (ESO).</li> <li>▪ Dificultades de empleabilidad de las personas con ER-SD, así como para los cuidadores en lo relativo a la conciliación laboral.</li> <li>▪ Falta de comunicación y atención a las necesidades de las asociaciones y familiares.</li> <li>▪ Dificultades y falta de información sobre el acceso a ayudas.</li> <li>▪ Limitada oferta de ocio orientada a las personas con ER-SD.</li> <li>▪ Sobrecarga emocional y económica de las familias/ cuidadores.</li> </ul>
FORTALEZAS	OPORTUNIDADES
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Existencia de la Comisión Técnica Regional de Atención Temprana y de las Comisiones Provinciales, con representación intersectorial de los ámbitos implicados.</li> <li>▪ Trabajador social como figura de coordinación sociosanitaria en la organización, con buena coordinación entre trabajadores sociales de los Centros de Acción Social (CEAS) y del ámbito sanitario.</li> <li>▪ Existencia de los servicios de atención social de proximidad.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Creación de mecanismos que facilitan el acceso a puestos de formación o de trabajo para personas con discapacidad.</li> <li>▪ Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con ER y sus Familias.</li> <li>▪ Desarrollo de actuaciones específicas de apoyo, desde el ámbito educativo, ante una necesidad educativa especial o de compensación educativa.</li> <li>▪ Programas de sensibilización en centros educativos e información sobre la existencia de alumnos con ER y comunicación a todos los agentes implicados.</li> <li>▪ Estrategia de implantación del proyecto de vida de las personas con discapacidad y/o dependencia centrada en la persona en sus diferentes etapas vitales.</li> <li>▪ Existencia de teleasistencia social.</li> </ul>

## 5.4 SSII y registro de datos, tecnología, formación e investigación

### SSII, Registro y Tecnologías

DEBILIDADES	AMENAZAS
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Necesidad de mejorar los SSII sanitarios en materia de interconexión y trabajo diario de profesionales, unidades y servicios, así como actualización de recursos tecnológicos.</li> <li>▪ Falta de usabilidad y adaptación de la Historia Clínica a las ER, con información dispersa.</li> <li>▪ Dificultad de acceso a la Historia Clínica de otra área de salud.</li> <li>▪ Escasa interoperabilidad entre la Historia Clínica de AP y la de AH.</li> <li>▪ Inespecificidad en la codificación de enfermedades por el sistema asistencial.</li> <li>▪ Carencia de sistemas expertos para la identificación automatizada de casos de ER.</li> <li>▪ Ausencia de sistemas automatizados de recopilación de fuentes de información.</li> <li>▪ Falta de sistemas de análisis y explotación de la información sobre ER.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Escasa interoperabilidad entre los SSII de la Administración Pública de Castilla y León, sin un expediente único interoperable intersectorial.</li> <li>▪ Heterogeneidad y diversificación de registros de ER.</li> <li>▪ Priorización por parte de los servicios centrales de otros aspectos asistenciales que limitan los recursos disponibles para las ER.</li> </ul>
FORTALEZAS	OPORTUNIDADES
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Reconocimiento de Castilla y León como una de las CCAA con mayor velocidad de implementación de tecnologías para el abordaje de las ER.</li> <li>▪ Proyecto de Atención Socio Sanitaria de la Junta de Castilla y León (ARGOSS), incluida la definición de una plataforma de coordinación sociosanitaria.</li> <li>▪ Robustez y estructura del RERCyL, su empeño en mejorar los registros.</li> <li>▪ Registros de resultados en salud de algunos medicamentos de ER.</li> <li>▪ Impulso de la evolución y desarrollo de SSII a través de nuevas Direcciones Generales, p.ej. Transformación Digital, Infraestructuras.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Existencia de herramientas de apoyo al diagnóstico, tales como el protocolo DICE-APER (Diagnóstico, Información, Coordinación y Epidemiología – Atención Primaria Enfermedades Raras).</li> <li>▪ Impulso de la Secretaría de Estado de Digitalización e Inteligencia Artificial (SEDIA) a la digitalización en el ámbito sanitario.</li> <li>▪ Elevado desarrollo de técnicas diagnósticas y avance de la inteligencia artificial lo que ofrece nuevas posibilidades en ER.</li> <li>▪ Plataforma Europea de Registro de Enfermedades Raras (EU RD Platform) y Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR).</li> <li>▪ Expansión de diagnósticos genéticos lo que supone un potencial de desarrollo de los registros de pacientes.</li> <li>▪ Próxima recepción de fondos finalistas ya presupuestados desde el Ministerio de Sanidad para los registros autonómicos en ER.</li> </ul>

*Formación e información*

DEBILIDADES	AMENAZAS
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Escasa oferta formativa orientada a todos los y las profesionales de AP y AH para la formación, sensibilización y actualización de conocimientos en ER.</li> <li>▪ Necesidad de formación de los equipos de atención primaria en prescripción de ejercicio físico.</li> <li>▪ Escasez de métodos para valorar a los pacientes más complejos en ER y dificultad para comunicarse con las unidades de referencia.</li> <li>▪ Falta de información y formación a los y las profesionales específicamente en: la Red CSUR y ERNs (Redes Europeas de Referencia del inglés <i>European Reference Networks</i>), la detección de signos de alerta de ER y la adecuada canalización de la segunda opinión médica.</li> <li>▪ Dificultad para conciliar la actividad asistencial con la formación.</li> <li>▪ Falta de campañas de sensibilización e información a la ciudadanía.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Limitada oferta de formación específica en ER en los ámbitos de educación y de servicios sociales públicos.</li> <li>▪ Exceso de información y dispersión de la información sobre ER, existiendo poca integración en canales oficiales o recursos que centralicen toda la información.</li> </ul>
FORTALEZAS	OPORTUNIDADES
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Disponibilidad de canales de comunicación para la difusión de la información, así como de un portal de formación.</li> <li>▪ Rotación de los MIR en las consultas de los especialistas.</li> <li>▪ Alta capacidad de atracción para rotaciones de formación de facultativos, residentes y estudiantes en DiERCyL.</li> <li>▪ Instituto de Estudios en Ciencias de la Salud de Castilla y León (IECSCyL) con capacidad para captar fondos y organizar formación de alto nivel en el ámbito de las ER.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Redes nacionales en ER, así como CSUR como oportunidad para la actualización continua de profesionales médicos a través del contacto profesional.</li> <li>▪ Disponibilidad de cursos de formación y herramientas online de acceso libre.</li> <li>▪ Diseño de actividades de formación del profesorado a través de los Centros de Formación del Profesorado e Innovación Educativa (CFIE).</li> </ul>

*Investigación*

DEBILIDADES	AMENAZAS
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Escasez y falta de estabilidad de recursos económicos en investigación en ER.</li> <li>▪ Insuficiente número de estructuras específicas de investigación.</li> <li>▪ Dificultades de los y las profesionales para desarrollar actividades de investigación.</li> <li>▪ Escaso desarrollo de la investigación en Castilla y León.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Desconocimiento del proyecto de ERNs por las instituciones y comunidad profesional.</li> <li>▪ Existencia de modelos de carrera en investigación más competitivos en otras CCAA que dificultan la atracción de talento, así como su retención y retorno.</li> <li>▪ Dificultad de acceso a investigaciones por parte de pacientes con determinadas ER.</li> <li>▪ Existencia de desequilibrio en la financiación Nacional hacia CCAA con mayor capacidad de influencia.</li> </ul>
FORTALEZAS	OPORTUNIDADES
<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Existencia de modelos consolidados de colaboración en Castilla y León para establecer alianzas efectivas con universidades, centros tecnológicos, clústeres.</li> <li>▪ Existencia de centros de investigación competitivos en Castilla y León.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Participación en proyectos que favorecen el desarrollo de la Genómica (IMPACT).</li> <li>▪ Existencia de grupos y fondos de investigación a nivel europeo.</li> <li>▪ Avances en investigación que permiten adecuar nuevas respuestas a nuevos retos asistenciales.</li> <li>▪ Incremento progresivo de proyectos de I+D+i sobre posibilidades de combinar tecnología y terapias para los tratamientos en ER.</li> </ul>

## 6. Modelo de atención a las enfermedades raras en Castilla y León

A través de la definición del modelo de atención a las personas con ER-SD en Castilla y León se pretende estandarizar el proceso de abordaje de estas enfermedades centrándolo en las necesidades de los y las pacientes y de su familia. Para dar respuesta de manera íntegra a dichas necesidades, el modelo se plantea con un enfoque multidisciplinar e interinstitucional, incluyendo el conjunto de los procesos que son ejecutados por parte de todas las administraciones públicas implicadas en facilitar que estas personas puedan alcanzar el máximo desarrollo posible en todos los ámbitos de su vida: personal, familiar, educativo, social y laboral.

El desarrollo de este modelo constituye un elemento clave y diferenciador del abordaje de las ER en Castilla y León, definiendo y estructurando los procesos llevados a cabo a lo largo de todo el ciclo de la enfermedad, así como la coordinación entre todos los agentes implicados.

En este sentido, se ha diseñado un mapa de procesos que representa gráficamente el circuito del modelo de atención a las personas con ER-SD en Castilla y León, sintetizando todos los procesos incluidos, su evolución y los diversos agentes que influyen e impulsan su desarrollo, así como las vías de entrada y salida de los pacientes. En el modelo se explicita claramente el circuito asistencial en el ámbito sanitario, y en menor medida la coordinación intersectorial hasta los 14 años de edad, recogiendo el resto de procesos en los procedimientos establecidos por cada una de las Consejerías implicadas en la atención a las personas con ER-SD.

El mapa de procesos diferencia entre procesos clave, de soporte y de coordinación intersectorial, recogiendo los procesos estratégicos en detalle en el Apartado 7 (Marco Estratégico). Los procesos clave son aquellos que tienen un impacto directo a lo largo del ciclo de la propia enfermedad y se agrupan en cuatro grandes bloques (ver Ilustración 4):

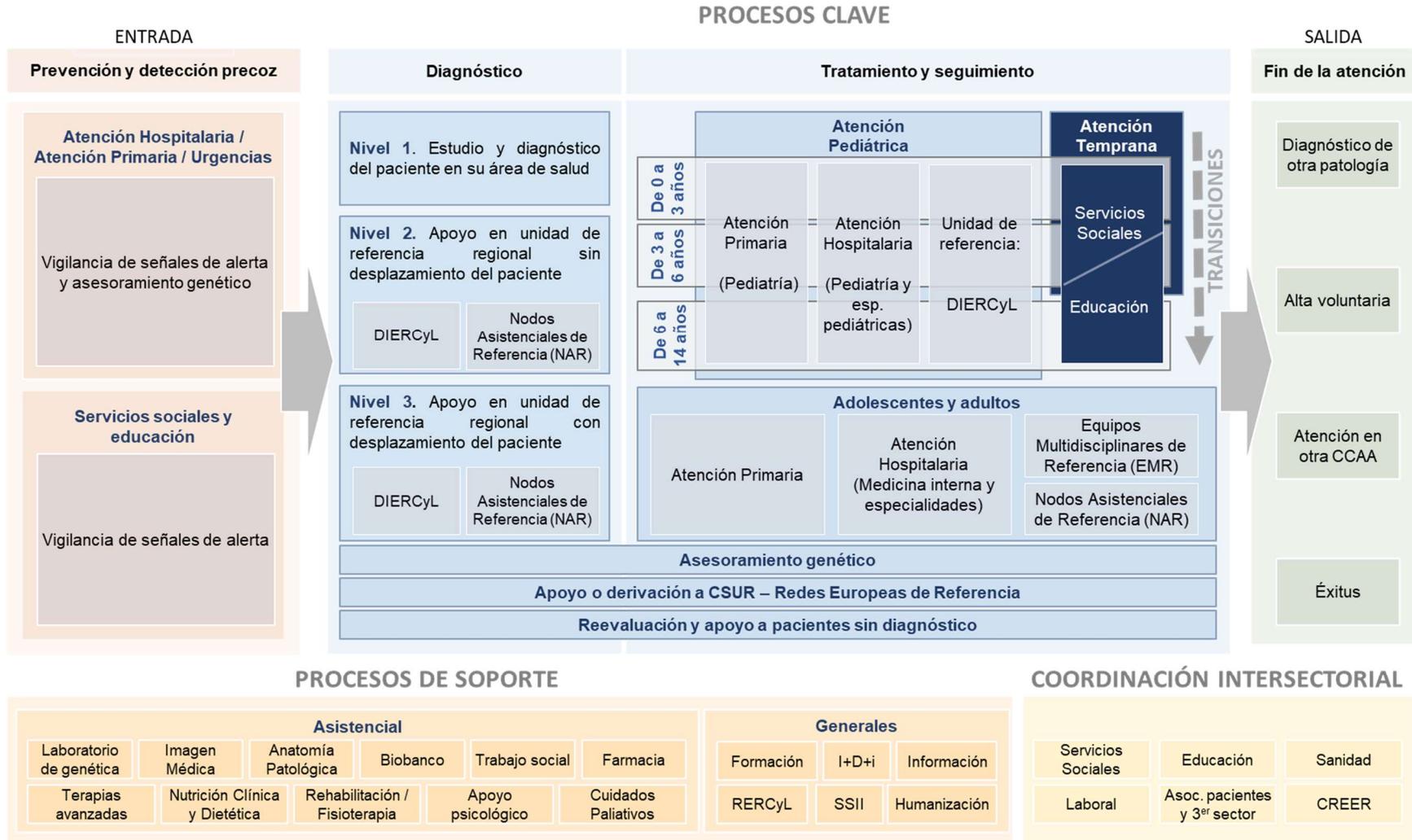
- Prevención y detección precoz.
- Diagnóstico.
- Tratamiento y seguimiento.
- Fin de la atención.

Por su parte, los procesos de soporte posibilitan el desarrollo de los procesos clave, constituyendo herramientas de soporte imprescindibles para la atención integral de las personas con ER-SD y sus familias. Este tipo de procesos, se clasifican en (ver Ilustración 5):

- Asistenciales: Procesos cuyo desarrollo se lleva a cabo en el ámbito sanitario.
- Generales: Procesos transversales y con aplicación en diferentes ámbitos implicados en la atención a las personas con ER-SD.

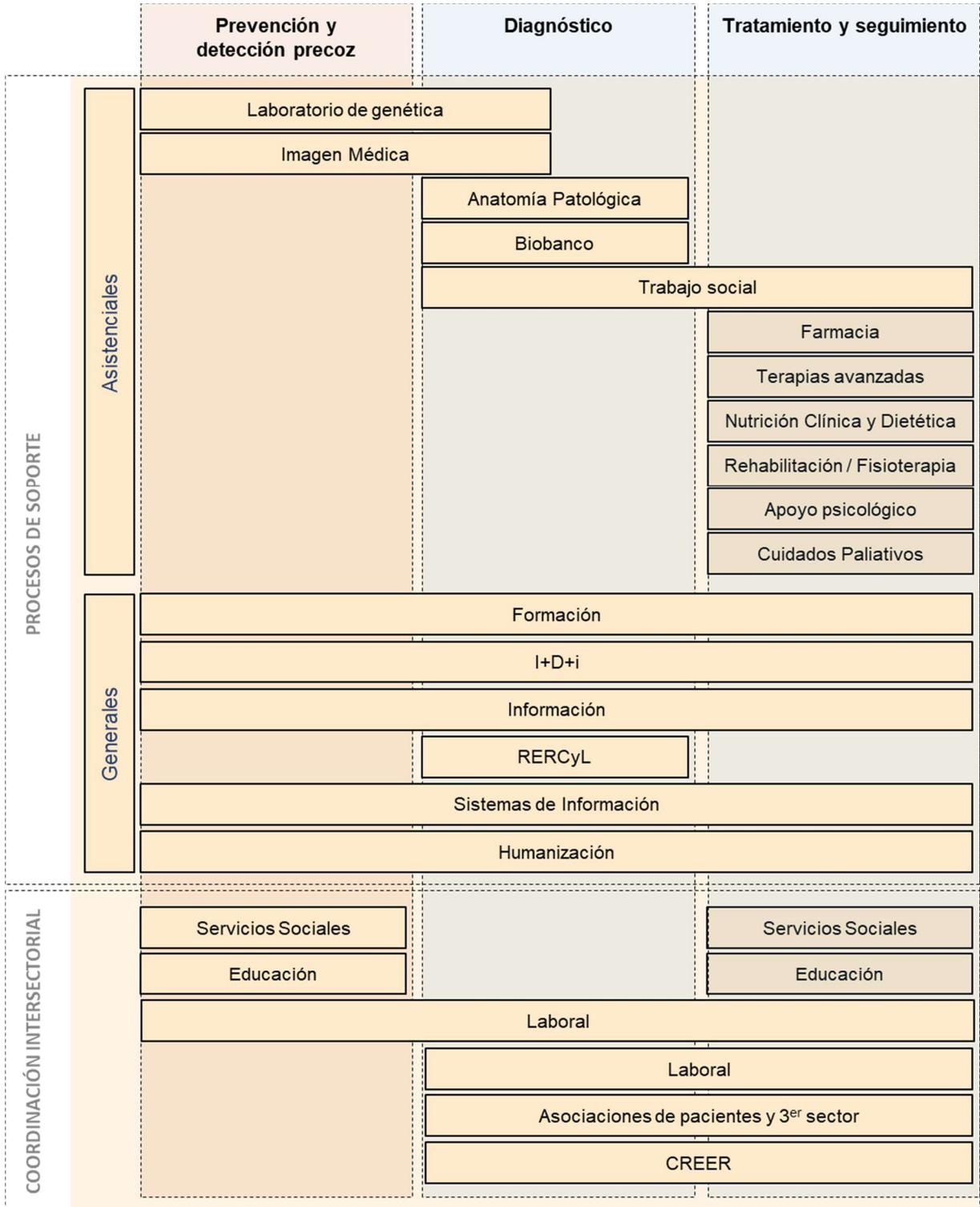
Igualmente, se incluyen los procesos de coordinación intersectorial, que hacen referencia a la colaboración entre ámbitos para prestar una atención integral a las personas con ER-SD.

Ilustración 4. Mapa de procesos del modelo de atención a las personas con ER-SD en Castilla y León



Fuente: Elaboración propia.

Ilustración 5. Mapa de impacto de los procesos de soporte y la coordinación intersectorial



Fuente: Elaboración propia.

## **6.1 Prevención y detección precoz**

En el ámbito de las ER son pocas las enfermedades que permiten una prevención en base al manejo de factores de riesgo no genéticos, que estén asociados a la aparición de estas enfermedades debido a la escasez de evidencia científica al respecto. Por tanto, la prevención de su aparición se lleva a cabo aplicando políticas de promoción de la salud, principalmente dirigidas a la adopción de hábitos saludables, la mejora de los cuidados a las mujeres antes de la concepción y durante la gestación y el adecuado manejo de la cronicidad y de la ingesta de fármacos, entre otras buenas prácticas de promoción. En concreto, durante el embarazo se ofrecen recomendaciones a la mujer sobre hábitos de vida saludables a la vez que se le aconseja la toma de suplementos de hierro, iodo y ácido fólico.

No obstante, el avance de los conocimientos acerca de los factores genéticos asociados a muchas ER, ha permitido el desarrollo progresivo de servicios orientados a la detección precoz de las enfermedades, mediante la aplicación de técnicas y programas de cribado. Asimismo, durante el embarazo, después del nacimiento y a lo largo todo el ciclo vital de las personas, el adecuado control del estado de salud de la población desde los servicios sanitarios puede dar lugar a la detección precoz de una ER. En este sentido, el entorno educativo y social también constituyen posibles fuentes de detección de señales de alerta que hagan sospechar de la existencia de una ER.

### **6.1.1. Vigilancia de señales de alerta y asesoramiento genético en el ámbito sanitario**

Los servicios de pediatría en AP llevan a cabo el seguimiento regular de la salud infanto-juvenil de los menores que viven en Castilla y León y realizan la derivación de los casos sospechosos de padecer una ER a los servicios de AH.

Del mismo modo, los servicios de AP, AH y los servicios de urgencias prestan atención a los problemas de salud del conjunto de la población, pudiendo surgir en cualquier momento la sospecha de que los o las pacientes padezca una ER.

Mediante el asesoramiento genético se presta soporte a las familias con riesgos de padecer una ER por una condición genética hereditaria y se informa del riesgo de transmitirla a la descendencia.

Desde los servicios de Obstetricia y Ginecología se llevan a cabo los controles necesarios para monitorizar la evolución del embarazo, valorar el crecimiento y desarrollo del niño/a y prestar soporte y apoyo a la gestante. La frecuencia de las visitas se establece por parte del personal sanitario en función de las características de cada caso y las actuaciones más frecuentes son:

- Complimentar la historia clínica y entrega de la "Cartilla de Salud de la Embarazada", en la que se recogen los datos de los sucesivos controles.
- Valorar las condiciones de trabajo.
- Realizar exploraciones clínicas a lo largo del embarazo.
- Realizar exploraciones ginecológicas a lo largo del embarazo y toma de muestra para citología, cuando el personal sanitario lo considere pertinente.
- Solicitar pruebas de análisis de sangre y orina, incluyendo el test de glucosa.
- Efectuar ecografías para comprobar visualmente el crecimiento del feto y descartar ciertas malformaciones.

Para la detección precoz de ER antes y durante el embarazo se llevan a cabo tres tipos de actuaciones principales:

### *I. Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP)*

El Diagnóstico Genético Preimplantacional se indica en aquellos casos en los que los progenitores presentan un elevado riesgo de transmisión de una enfermedad genética grave. Antes del inicio de un proceso de DGP es obligatorio, según recoge la legislación, llevar a cabo una consulta de asesoramiento genético. Tanto el asesoramiento genético, como el diagnóstico y la realización de las técnicas de reproducción asistida se llevan a cabo en el Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

### *II. Diagnóstico Prenatal*

Durante el primer trimestre del embarazo se contempla el cribado combinado para la detección de las aneuploidías cromosómicas más comunes. Si como resultado del cribado se detecta un riesgo elevado se indica la realización de una amniocentesis o una biopsia corial y el estudio genético. En el caso de que el riesgo sea intermedio se recomienda a la mujer la realización de un test no invasivo.

En el año 2018, SACyL incorporó a la cartera de servicios el Test Prenatal No Invasivo (TPNI) para la detección de anomalías congénitas prenatales, el cual permite detectar anomalías cromosómicas fetales, mediante el análisis del ADN libre fetal circulante en sangre materna. El TPNI está indicado para aquellas mujeres embarazadas que presentan un riesgo intermedio en el cribado combinado del primer trimestre que se realiza para detectar posibles anomalías congénitas, y evitar inicialmente la realización de una amniocentesis o biopsia corial, que son pruebas invasivas no exentas de riesgo de pérdida gestacional. Si el resultado del TPNI es positivo, se indica la realización de una amniocentesis o de una biopsia corial y un estudio genético para la confirmación diagnóstica. El TPNI permite identificar a los fetos con riesgo de padecer las alteraciones cromosómicas más frecuentes, relacionadas con los cromosomas 21, 18 y 13, causantes de Síndrome de Down, Edwards y Patau respectivamente. Igualmente, también se detectan las anomalías de número de los cromosomas sexuales (Síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter, XYY o triple X). Se oferta en toda la red hospitalaria de Castilla y León y el análisis de las muestras está centralizado en el Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid.

### *III. Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León*

Desde 1990 la Dirección General de Salud Pública coordina el Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León, que tiene por finalidad la detección precoz de alteraciones metabólicas y genéticas en el recién nacido mediante la determinación de diversos parámetros en muestras de sangre procedente del talón tomadas entre las 48 y 72 horas de vida. Su objetivo es disminuir la incidencia de deficiencias psíquicas y físicas, ya que la detección en los primeros días de vida de las enfermedades que se incluyen en el programa permite, en ocasiones, la instauración de un tratamiento preventivo que evite o disminuya las consecuencias que provocan estas enfermedades [30].

Las muestras de sangre del recién nacido se toman en los diferentes hospitales de la Comunidad, y su análisis está centralizado en el laboratorio de la Fundación de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León, que es el organismo responsable de la realización de las pruebas diagnósticas y de comunicar a las familias los resultados [31].

#### **6.1.2. Vigilancia de señales de alerta en los ámbitos social y educativo**

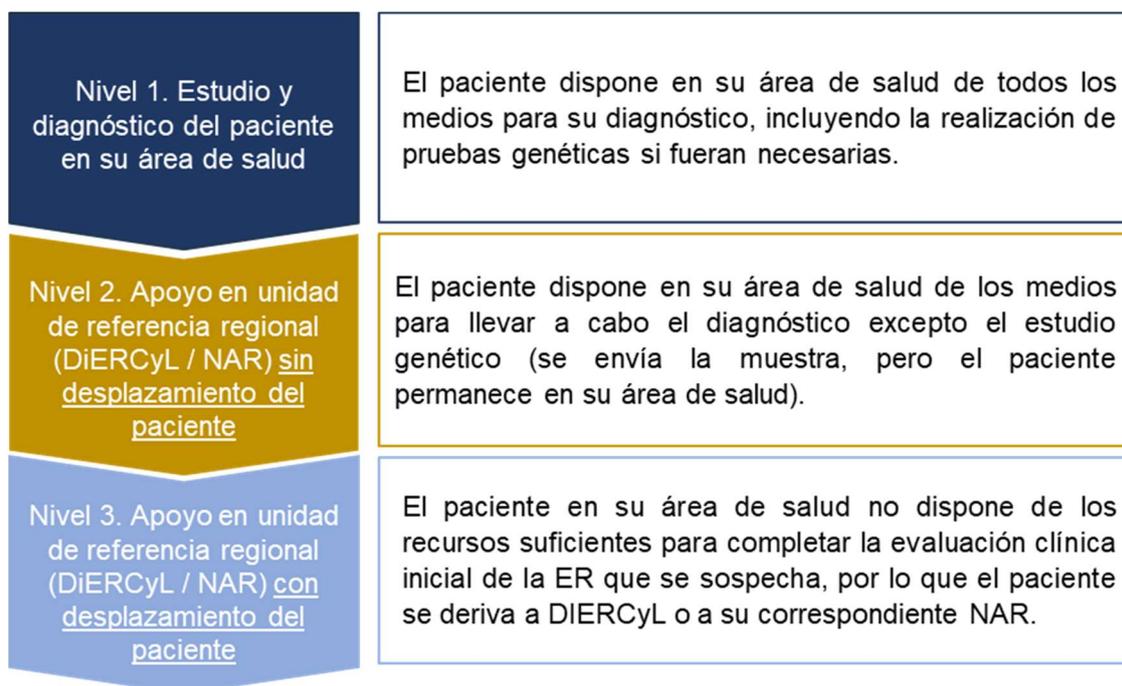
Los y las profesionales de los servicios sociales y del entorno educativo de los menores también pueden detectar posibles señales de alerta que posteriormente se puedan traducir en sospecha de ER. Si esto ocurriera, informan a sus progenitores y les aconsejan acudir a los y las profesionales de AP para iniciar su proceso de valoración asistencial.

## 6.2 Diagnóstico

En caso de sospecha de una ER, el estudio y valoración diagnóstica de los y las pacientes se realiza a través de los protocolos de atención definidos que establecen los criterios de derivación al pediatra o internista de referencia en ER con los que cuentan las Áreas de Salud (AS) para realizar una valoración conjunta y multidisciplinar.

Adicionalmente, la obtención de un diagnóstico puede requerir del empleo de los recursos tecnológicos con los que cuentan DiERCyL (pacientes pediátricos) o los Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) en ER (pacientes adultos) para la realización de pruebas y/o estudios, lo que puede llegar a suponer el desplazamiento de los y las pacientes. En función de lo anterior, se distinguen tres niveles organizativos para el diagnóstico de pacientes con ER en función de la disponibilidad de medios del AS para llevarlo a cabo (Ver Ilustración 6).

Ilustración 6. Niveles organizativos de diagnóstico de pacientes con ER



Fuente: Elaboración propia.

En el caso de los pacientes adolescentes y adultos (en adelante pacientes adultos), se está desarrollando la extensión del modelo. Al igual que en el ámbito pediátrico, el modelo en adultos se prevé que integre todos los recursos de los que dispone la Gerencia Regional de Salud para la atención de ER tanto en AP como en AH, incluyendo los Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR), y pivota en torno a los NAR.

Los NAR responden al mismo modelo de Medicina Personalizada de Precisión impulsado por DiERCyL permitiendo la aplicación de las técnicas avanzadas, incluidas las de Laboratorio de Genética Molecular y Genómica mediante los últimos avances tecnológicos en Bioinformática y Ciencia de Datos.

La estructura organizativa de la atención se basa en un modelo de trabajo en red entre los NAR y las AS. Para favorecer una visión integral de los y las pacientes y una posibilidad de coordinación de todas las acciones precisas, se considera que el perfil profesional más idóneo para liderar este modelo es el correspondiente a la especialidad de Medicina Interna por su perspectiva global del estado de salud de los y las pacientes.

Cada NAR dispone de un especialista en Medicina Interna con experiencia y formación en la atención a las personas con ER-SD y preferentemente con conocimientos en genética, que

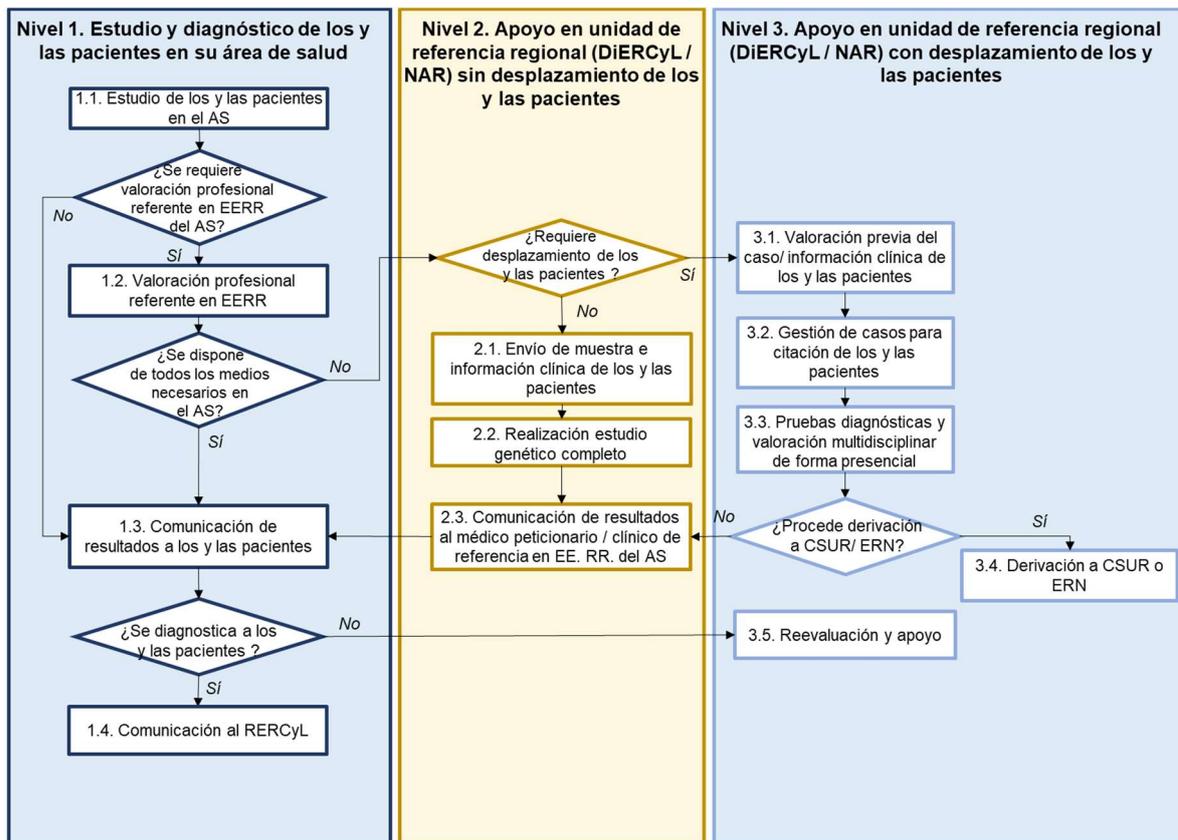
ejerce de coordinador del NAR, pudiendo contar con un equipo de soporte en función de la complejidad de la coordinación clínica de cada NAR.

Además, en cada AS, en el ámbito hospitalario se designa, al menos, un facultativo especialista en Medicina Interna con formación específica en ER, que ejerce de responsable de la consulta de su área, en contacto estrecho con el coordinador de su nodo. Asimismo, también actúa como responsable de la coordinación de la atención de los y las pacientes dentro del AS, manteniendo una estrecha coordinación con AP y optimizando el empleo de vías de comunicación formales que favorezcan la accesibilidad y el desarrollo de interconsultas.

Igualmente, cada AS cuenta con un referente del servicio de laboratorio encargado de supervisar la gestión de las muestras y de aportar sus competencias para garantizar que los análisis que requieran los y las pacientes con una ER se realicen en las mejores condiciones posibles, tanto aquellos que se realicen en su propio laboratorio como los que sean derivados.

El proceso de diagnóstico de ER en Castilla y León se estructura en torno a los tres niveles organizativos definidos y lleva en funcionamiento para pacientes pediátricos desde la puesta en marcha en el año 2018 de DiERCyL. Este proceso de diagnóstico, basado en Medicina Personalizada de Precisión, se centra en las necesidades de los y las pacientes y sus familias, favoreciendo una atención de proximidad y evitando en la medida de lo posible el desplazamiento de los y las pacientes (Ver Ilustración 7).

Ilustración 7. Esquema del proceso de diagnóstico de las ER en Castilla y León



Fuente: Elaboración propia.

Nota: AS: Área de Salud; ER: Enfermedades raras.

## Nivel 1 (Estudio y diagnóstico de los y las pacientes en su área de salud)

### 1.1. Estudio de los y las pacientes en el AS

Los pacientes con sospecha de ER son atendidos por los y las profesionales de AP y AH que tengan asignados en su AS, llevando a cabo las pruebas diagnósticas y de análisis clínico que procedan, con el soporte de los servicios de apoyo.

En el caso de que la enfermedad de la que se sospecha sea de origen genético, se presta **asesoramiento genético** a los y las pacientes, informándoles acerca de las posibles consecuencias que tendría la confirmación diagnóstica desde el punto de vista del riesgo de su transmisión hereditaria y de la posible necesidad de llevar a cabo programas de cribado familiar.

### 1.2. Valoración especialista en ER

Los y las profesionales de las AS pueden derivar a los y las pacientes al o la pediatra/internista de referencia en ER de su AS, en base a unos criterios de derivación definidos y adaptados a las características locales de cada AS.

- **Ámbito pediátrico:** El o la pediatra de AP, ante una sospecha en uno de sus pacientes, se coordina con el o la pediatra de referencia para el seguimiento o derivación de los y las pacientes al hospital. El o la pediatra de referencia planifica la realización en su hospital de las consultas, pruebas diagnósticas y de análisis clínico requeridas en base a la información disponible, aclarando previamente las cuestiones que sean necesarias con el o la pediatra de AP.
- **Ámbito de adultos:** Los y las profesionales de AP o AH (según proceda) aplican los criterios de derivación a la consulta de Medicina Interna de referencia, mediante la agenda de Interconsulta No Presencial (ICNP). Desde AP sólo se derivan pacientes con alta sospecha diagnóstica en base a estudios familiares confirmados de una determinada enfermedad. El internista de referencia de área coordina, junto con el enfermero/a gestor del caso y el responsable de laboratorio, la realización de las consultas específicas y la organización de todas las pruebas diagnósticas y de análisis clínico en su centro.

### 1.3. Comunicación de los resultados y orientación a los y las pacientes

Una vez realizadas todas las pruebas diagnósticas y de análisis clínico necesarias, el profesional sanitario lleva a cabo la valoración de sus resultados y comunica a los y las pacientes su diagnóstico, en caso de haberlo obtenido. La comunicación del diagnóstico se llevará a cabo desde una perspectiva humana, como un proceso interactivo y personalizado, con especial cuidado en el trato y la escucha activa de los y las pacientes. El profesional sanitario desarrollará estrategias de *counselling* en la comunicación de malas noticias [32].

Si procede, se presta **asesoramiento genético** a los y las pacientes, exponiendo el mecanismo hereditario y la probabilidad de recurrencia de la enfermedad en caso de tener hijos/as. Asimismo, se explica la probabilidad o el riesgo de que otros familiares puedan padecer o ser portadores de la enfermedad y se recomienda y planifica la realización de programas de cribado familiar, en coordinación con los servicios de análisis clínicos y, si fuera necesario, con DiERCyL o el NAR de referencia.

Por su parte, los trabajadores sociales informan a los y las pacientes acerca de la existencia de entidades del tercer sector que le puedan servir como apoyo y soporte en el abordaje de su enfermedad, y facilita su acceso a las mismas. Del mismo modo, proporcionan información acerca del procedimiento de reconocimiento de discapacidad y dependencia y coordinan el tránsito de los y las pacientes y sus familias hacia los CEAS. Los CEAS constituyen el primer nivel de atención de servicios sociales, ofreciendo información y orientación a pacientes y familiares acerca de las prestaciones y servicios más adecuados en función de sus características y situación laboral.

#### 1.4. Comunicación al RERCyL

En caso de obtenerse un diagnóstico específico, se lleva a cabo la comunicación al RERCyL para el correspondiente registro del caso a nivel autonómico. Asimismo, desde RERCyL se colabora en la actualización periódica del Registro Estatal de Enfermedades Raras.

### **Nivel 2 (Apoyo en unidad de referencia regional sin desplazamiento de los y las pacientes)**

#### 2.1. Envío de muestra e información clínica de los y las pacientes

Tras la valoración por parte del profesional de referencia, en el caso de que los y las pacientes dispongan en su AS de los medios necesarios para llevar a cabo la orientación-evaluación clínica, pero requiera de alguno de los medios de los que dispongan DiERCyL o los nodos de referencia para completar su estudio genético, se procede al envío de las muestras sin que ello implique el desplazamiento de los y las pacientes.

- **Ámbito pediátrico:** El responsable de pediatría del AS contacta con DiERCyL, y tras la valoración conjunta y aceptación del caso, se remite el informe clínico de los y las pacientes, así como una muestra de sangre para su análisis en el laboratorio. Durante este proceso, DiERCyL mantiene un estrecho contacto con los médicos peticionarios para la aportación de información adicional o resolución de dudas, pudiendo requerir la realización de alguna prueba diagnóstica adicional en el AS de los y las pacientes.
- **Ámbito de adultos:** El responsable de medicina interna del AS contacta con el coordinador del NAR para valorar la procedencia del estudio genético en el NAR. Si se cumplen los criterios que se hayan definido, se procede al envío de la muestra. En ningún caso se envían muestras a los NAR que no hayan sido valoradas en conjunto por los responsables. Igualmente, en todo este proceso se establece una coordinación estrecha para la aportación de información adicional, así como la realización de alguna prueba diagnóstica adicional.

Las personas interlocutoras de los laboratorios designados en cada AS como responsables para ER, se encargan de la gestión de los estudios que son programados en el Sistema Informático de su AS, así como de la organización del transporte de las muestras y de la documentación necesaria.

#### 2.2. Realización del estudio genético completo

Se lleva a cabo el procesado de las muestras y los estudios solicitados para el diagnóstico de los y las pacientes de acuerdo con lo establecido por las personas interlocutoras de los laboratorios.

#### 2.3. Comunicación de resultados al médico peticionario/ clínico de referencia en ER del AS

Una vez obtenidos los resultados se encuentran disponibles en CDR (*Clinical Data Repository*), Jimena y en el Sistema informático del Laboratorio del centro de origen mediante la integración informática. Los resultados genéticos son siempre comunicados por facultativos especializados. Los y las profesionales peticionarios mantienen un contacto estrecho con los y las profesionales de DiERCyL y los NAR para la aclaración de posibles dudas si fuera necesario.

### **Nivel 3 (Apoyo en unidad de referencia regional con desplazamiento de los y las pacientes)**

#### 3.1. Valoración previa del caso/ información clínica de los y las pacientes

En caso de que los y las pacientes en su AS no dispongan de los medios necesarios para llevar a cabo la evaluación clínica completa, por requerir de recursos especializados no disponibles en su área, y que las pruebas necesarias requieran de su presencia, como puede ser la valoración médica por parte de una determinada especialidad y/o la realización de pruebas complementarias complejas, se deriva de forma presencial a los y las pacientes.

- **Ámbito pediátrico:** el responsable de pediatría del hospital del AS contacta con DiERCyL para valorar el caso. Se acuerda el desplazamiento de los y las pacientes para valoración presencial, al precisar una valoración adicional por diferentes subespecialidades pediátricas y/o la realización de pruebas complementarias que requieren la presencia de los y las pacientes.

- **Ámbito de adultos:** el responsable de medicina interna del hospital del AS contacta con el internista coordinador del NAR para valorar el caso y, ambas partes, consensuan la procedencia de la derivación. En ningún caso se deriva a los y las pacientes a un NAR sin haber sido valorada previamente la derivación en colaboración con su coordinador.

### 3.2. Gestión de casos para citación de los y las pacientes

Se lleva a cabo una gestión de casos, para que en la medida de lo posible se concentren en un mismo día la consulta de pediatría / medicina interna y la del resto de especialidades y subespecialidades implicadas y/o todas las pruebas diagnósticas. Una vez planificado el estudio de los y las pacientes, se procede a su citación.

### 3.3. Pruebas diagnósticas y valoración multidisciplinar de forma presencial

Se realizan las pruebas y estudios solicitados, empleando su equipo multidisciplinar de profesionales para la obtención de un diagnóstico. Los resultados obtenidos son transmitidos a los médicos peticionarios, a través de los informes correspondientes entre los que se incluye el diagnóstico clínico de los y las pacientes, si lo hubiera, de cara a completar el proceso de diagnóstico.

### 3.4. Derivación a CSUR

Los y las profesionales de las áreas de salud se coordinan con DiERCyL o los NAR para valorar la derivación de los pacientes a los **CSUR** del Sistema Nacional de Salud, siempre y cuando se cumplan los criterios de derivación correspondientes en cada caso y sus necesidades de asistencia sanitaria no puedan ser atendidas adecuadamente. Del mismo modo, se facilita a los pacientes su acceso a Redes Europeas de Referencia, cuando proceda y se cumplan los requisitos que estos organismos establecen.

### 3.5. Reevaluación y apoyo a pacientes sin diagnóstico

En aquellos casos para los que no se obtiene un diagnóstico, los y las pacientes se mantienen en proceso de reevaluación continua, manteniéndose coordinadas todos los agentes para abordar nuevamente el diagnóstico en función del avance científico-tecnológico. Además, se orienta y asesora a los y las pacientes acerca de la posibilidad de su inclusión en el Programa de Casos de Enfermedades Raras sin diagnóstico que se desarrolla desde el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), perteneciente al Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

## 6.3 Tratamiento y seguimiento

### 6.3.1. Tratamiento y seguimiento a pacientes pediátricos

#### 6.3.1.1. Atención Pediátrica

En Castilla y León, las funciones de todos los ámbitos y organizaciones sanitarias implicadas en el tratamiento y seguimiento de los pacientes pediátricos son análogas a las del proceso de diagnóstico. Por tanto, los y las profesionales de AP y AH de cada AS constituyen la primera opción para llevar a cabo el abordaje terapéutico de la enfermedad mediante actuaciones coordinadas entre ámbitos y la formación de EMR en los que participen diferentes subespecialidades pediátricas.

Además, DiERCyL ejerce como unidad de referencia regional y presta apoyo a las AS en el tratamiento y seguimiento de los pacientes siempre que sea necesario, mediante la realización de pruebas específicas que permitan monitorizar la evolución de la enfermedad o a través de la resolución de consultas y la realización de recomendaciones acerca del plan terapéutico más adecuado para cada enfermedad y cada paciente en función de sus características.

#### **Nivel 1 (Tratamiento y seguimiento de los y las pacientes en su área de salud)**

En el caso de existir un tratamiento farmacológico específico de la enfermedad cuyos resultados terapéuticos se hayan contrastado y que sea considerado como el adecuado por parte de la comunidad científica, el profesional que actúe como responsable principal de la atención sanitaria del menor en el ámbito hospitalario (generalmente, el especialista en pediatría de AH), será el que coordine y facilite su pauta y dispensación, poniendo en marcha los mecanismos adecuados para facilitar a los y las pacientes su acceso al medicamento.

Sin embargo, únicamente existe tratamiento transformador para alrededor del 5% de las ER conocidas [3, 4]. Por tanto, en la mayoría de las ocasiones, el tratamiento se centra en abordar la sintomatología de los y las pacientes, así como en prevenir agravamientos y secuelas, reduciendo el impacto de la enfermedad en su calidad de vida. Generalmente, esto requiere de la intervención coordinada de un equipo multidisciplinar de profesionales de diferentes especialidades liderados por el o la pediatra de referencia del AS. Estos equipos diseñan planes de intervención que incluyen diversos tipos de actuaciones, más allá del tratamiento farmacológico, y que tienen en cuenta las características de cada caso, con el fin de atender a los diferentes síntomas, discapacidades funcionales y necesidades del menor afectado.

En los casos en los que existan diferentes opciones terapéuticas cuya posible efectividad dependa, entre otros, de factores genéticos del menor, se presta **asesoramiento genético** y se informa a sus familiares acerca de las diferentes opciones y de aquellas que se consideran más adecuadas, haciéndoles coparticipes en la toma de decisión.

A lo largo del seguimiento de los y las pacientes, los y las profesionales de pediatría y enfermería de AP actúan de manera coordinada con los y las profesionales de AH, estableciendo las revisiones periódicas adecuadas a cada caso.

#### **Nivel 2 (Apoyo en DiERCyL sin desplazamiento de los y las pacientes) y Nivel 3 (Apoyo en DiERCyL con desplazamiento de los y las pacientes)**

Cuando se considere necesario, los pediatras de referencia de las AS ejercen de figuras de enlace para consultar a los y las profesionales de DiERCyL acerca de las diferentes vías y opciones de tratamiento y seguimiento de la enfermedad.

En el caso de que el seguimiento de los y las pacientes requieran de la realización de pruebas diagnósticas o de análisis clínico por parte de DiERCyL, el procedimiento de actuación es el mismo que para el diagnóstico de pacientes, evitando del mismo modo el desplazamiento de pacientes cuando no sea imprescindible (ver Diagnóstico).

Asimismo, el o la pediatra de referencia consensua con DiERCyL la derivación a los CSUR de los pacientes que cumplan los criterios de derivación en cada caso. Si fuera necesario, se coordinará el acceso a las Redes Europeas de Referencia.

#### **Transición del ámbito pediátrico al ámbito de adultos**

El tratamiento, en la mayoría de los casos, se extiende en el tiempo durante varios años e incluso durante toda la vida de las personas que las padecen. Para facilitar el tránsito entre la atención pediátrica y la atención a adultos de las personas con ER-SD y garantizar la continuidad asistencial en su atención, existe un protocolo que contempla la realización de consultas de transición. En estas consultas participan de manera conjunta los pediatras responsables del seguimiento del menor y el internista u otro especialista que vaya a ejercer de responsable principal del caso una vez que los y las pacientes dejen de ser considerados como pacientes pediátricos. El número de consultas de transición que se realicen depende de cada caso, de modo que los y las profesionales implicados consensuan el momento en el que el o la pediatra deja de intervenir en el seguimiento de los y las pacientes, siendo los 18 años la edad límite para recibir atención pediátrica.

Por otra parte, los trabajadores sociales que hayan colaborado en el seguimiento del menor también prestan apoyo en esta transición hacia la edad adulta, facilitando su incorporación al mundo laboral, en coordinación con los ámbitos de educación y empleo. En este sentido, servicios sociales dispone de un programa propio de itinerarios de integración sociolaboral, que cuenta con financiación del Fondo Social Europeo y en el que colaboran entidades del tercer

sector. Igualmente, la Consejería de Industria, Comercio y Empleo de Castilla y León en los Planes Anuales de Empleo de Castilla y León (PAECyL) establece el desarrollo de programas orientados a favorecer el acceso laboral a personas con discapacidad. Además, a través del Servicio Público de Empleo de Castilla y León (ECyL) también se ofrecen cursos de formación y orientación laboral mediante el desarrollo de itinerarios y tutorías personalizadas.

### *6.3.1.1. Atención Temprana*

Desde el inicio del proceso de diagnóstico, los y las profesionales del ámbito sanitario pueden detectar trastornos de desarrollo o factores de riesgo asociados a los mismos en los pacientes de edades infantiles, requiriendo servicios de Atención Temprana para su abordaje. También es posible la detección de situaciones de riesgo desde el sistema de servicios sociales o desde el ámbito educativo, donde se pueden identificar posibles dificultades en el proceso de aprendizaje.

Castilla y León ha desarrollado un modelo de atención temprana en el que se establece que la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades se hace cargo de los servicios de atención temprana a menores de 0 a 3 años y de 3 a 6 años no escolarizados, mientras que la Consejería de Educación asume la responsabilidad de la atención temprana en menores de 3 a 6 años escolarizados, coordinándose ambas partes durante la transición de una etapa a otra. La descripción detallada del modelo regional de atención temprana en Castilla y León se incluye en el Anexo E: Modelo regional de atención temprana en Castilla y León.

#### *I. Etapa de 0 a 3 años*

En caso de detectarse un trastorno del desarrollo o el riesgo de tenerlo, corresponde al pediatra la realización de un informe de derivación al servicio de atención temprana de las UVAD de la Gerencia de Servicios Sociales.

Estos servicios llevan a cabo una evaluación multidisciplinar de cada caso y, en caso de aceptar la derivación, elaboran el Plan Individual de Intervención, que incluye los objetivos a alcanzar y las actividades propuestas para el abordaje de las áreas de desarrollo que procedan en cada caso: cognitivo-perceptiva, motora-psicomotora, personal-social o de la comunicación. Asimismo, los y las profesionales de las UVAD orientan a los progenitores hacia la realización de actuaciones en el entorno familiar para favorecer el desarrollo del menor. El Plan Individual de Intervención se revisa periódicamente con el fin de evaluar el grado de consecución de los objetivos, analizar las posibles dificultades y ajustarlo, si procede.

#### *II. Transición de 0-3 a 3-6 años*

La coordinación de la transición de los menores entre la etapa de 0 a 3 años y la etapa de 3 a 6 años se basa en el envío anual desde los equipos de las UVAD a las Direcciones Provinciales de Educación (DPE) de la relación de menores con necesidades educativas especiales que están siendo atendidos en servicios sociales, y que se espera que sean escolarizados en el próximo curso escolar. Posteriormente, se llevan a cabo reuniones de coordinación para la resolución de dudas acerca de los casos y realización de aclaraciones entre ambas partes.

Cada DPE integra tres tipos de equipos de orientación educativa con profesionales especializados en el abordaje de necesidades especiales en materia educativa:

- Equipos de orientación educativa de carácter general.
- Equipos de orientación educativa de carácter específico, para la atención del alumnado con una determinada discapacidad: equipos de orientación educativa específicos para la discapacidad motora o para la discapacidad auditiva.
- Equipos de orientación educativa de carácter especializado, para la atención al alumnado con altas capacidades intelectuales y para la atención al alumnado con trastornos de conducta.

La DPE remite el listado enviado por las UVAD a sus equipos de orientación de carácter general, que son responsables de llevar a cabo la evaluación psicopedagógica del alumnado antes de cada curso escolar. El correspondiente informe psicopedagógico recoge la modalidad propuesta

de escolarización, que puede ser en centros ordinarios o en centros de educación especial, y la propuesta curricular que, junto con las adaptaciones necesarias en cada caso, constituyen el nuevo Plan Individual de Intervención. Las medidas que incluye el plan pueden ser de carácter ordinario (no modifican los objetivos generales de cada una de las etapas educativas) o específico. Entre las medidas específicas se contemplan las adaptaciones curriculares significativas o los programas de diversificación curricular.

### *III. Etapa de 3 a 6 años*

Los equipos de orientación de las DPE transmiten a los centros educativos los respectivos planes individuales de intervención y colaboran con ellos en el diseño de sus Planes de Atención a la Diversidad, que se elaboran al inicio del curso escolar, y en el cual los equipos directivos de los centros determinan las medidas de atención educativa para garantizar la adecuada atención a las necesidades educativas del alumnado. Estos Planes están sometidos a un proceso continuo de seguimiento y evaluación a lo largo del curso escolar.

#### *6.3.1.2. Apoyo educativo de 6 a 14 años*

Los efectos de las ER sobre la capacidad y funcionalidad de los menores pueden llegar a mantenerse durante todo su ciclo educativo, por lo que sus necesidades específicas en el entorno educativo seguirán teniéndose en cuenta a lo largo de toda su educación, incluso una vez concluida la etapa en la que recibe servicios de Atención Temprana.

Al finalizar la etapa de 2º ciclo de educación infantil y en posteriores cambios de cada etapa educativa, los equipos de orientación y los orientadores de los centros educativos llevan a cabo la revisión y actualización del informe de evaluación psicopedagógica del menor con necesidades educativas especiales, incluyendo la modalidad de escolarización en Educación Primaria y aquella información relevante a trasladar al personal docente y a tener en cuenta en el desarrollo de los Planes de Atención a la Diversidad de los centros.

Adicionalmente, se revisa y actualiza el informe de evaluación psicopedagógica en cualquier momento de la escolarización del alumno cuando se modifique su situación personal.

Anualmente, tras el periodo de matriculación, se valoran las necesidades sanitarias o sociosanitarias de todos los alumnos al objeto de que la Comisión Técnica Regional para el alumnado con necesidades sanitarias valore las mismas y emita un informe indicando si concurren o no las necesidades sociosanitarias, así como las intervenciones y recursos que se requieran. La Consejería de Educación, de acuerdo con dicho informe, dicta la Resolución indicando el número y tiempo de atención de los y las profesionales sanitarios asignados a cada centro.

Además, cuando por circunstancias médicas el alumno no pueda acudir al centro escolar y permanezca en el hospital o en su domicilio, se contemplan diferentes medidas específicas para la atención educativa hospitalaria y la atención educativa domiciliaria.

Al finalizar los estudios no universitarios, dependiendo de la situación de la persona con enfermedades poco frecuentes podrá: continuar sus estudios en el ámbito universitario, buscar empleo en el mercado ordinario de trabajo, acceder a un centro de educación especial o a un centro ocupacional.

### **6.3.2. Tratamiento y seguimiento a pacientes adolescentes y adultos**

En el ámbito de la atención a los pacientes adultos con ER-SD, se plantea el desarrollo de un modelo de atención basado en la estructura organizativa ya definida e implantada para la atención de la población pediátrica, pero teniendo en cuenta las peculiaridades diferenciales respecto a la atención pediátrica.

Por tanto, en función del empleo de los recursos humanos y tecnológicos descritos, el tratamiento y seguimiento de los pacientes adultos se estructura en tres niveles organizativos, extendiendo el modelo definido por DiERCyL:

- Nivel 1 (Tratamiento y seguimiento de los y las pacientes en su área de salud): El tratamiento y seguimiento de los y las pacientes se realiza desde los recursos propios del AS, coordinándose AP y AH con el internista de referencia del AS.
- Nivel 2 (Apoyo en NAR sin desplazamiento de los y las pacientes): El tratamiento y seguimiento de los y las pacientes no puede ser abarcado en su totalidad por el AS y requiere del empleo de la tecnología y los recursos de los que dispone su NAR, sin que sea necesario el desplazamiento de los y las pacientes.
- Nivel 3 (Apoyo en NAR con desplazamiento de los y las pacientes): El tratamiento y seguimiento de los y las pacientes se realiza de manera coordinada entre el AS y su NAR, requiriendo del desplazamiento de los y las pacientes a sus instalaciones.

La coordinación en los niveles organizativos 2 y 3 se basa en un protocolo de coordinación que contempla los criterios de derivación y los requerimientos de información en cada caso. Asimismo, se establece un periodo para revisar todos los pacientes identificados y poner en común los resultados, manteniendo informado al responsable del AS.

## **6.4 Fin de la atención**

El modelo de atención a las personas con ER-SD en Castilla y León establece cuatro posibles causas que implican la salida de los y las pacientes del modelo:

### *I. Obtención de un diagnóstico no considerado como ER*

Si al finalizar el proceso de diagnóstico los y las profesionales sanitarios establecen que los y las pacientes padecen una enfermedad no considerada como rara, este será atendido en base a los servicios y los circuitos de atención que Castilla y León haya definido como los adecuados para el abordaje de dicha enfermedad.

### *II. Alta voluntaria*

En caso de no desear recibir los servicios de atención diagnóstica o médica que se realizan a las personas con sospecha o con diagnóstico confirmado de ER por voluntad propia, los y las pacientes podrán solicitar su salida voluntaria del proceso de atención a las ER y seguirán siendo atendidos por los recursos habituales del sistema en función de sus necesidades. Si los y las pacientes posteriormente desearan retomar el abordaje de su enfermedad, seguirán teniendo a su disposición los recursos y servicios descritos.

### *III. Atención en otra CA*

En caso de traslado de los y las pacientes a otra comunidad autónoma, corresponderá al servicio de salud de la comunidad autónoma donde se encuentren su nueva ubicación la prestación de los servicios para el abordaje de sus necesidades.

### *IV. Exitus*

En caso de fallecimiento del o la paciente, se registra este hecho en los sistemas de información.

Previamente, en caso necesario, se arbitran medidas encaminadas a abordar sus necesidades de cuidados paliativos de forma integral.

## **6.5 Procesos de soporte y coordinación intersectorial**

A lo largo del desarrollo del modelo de atención a las ER-SD interviene una amplia gama de servicios de apoyo que prestan soporte e intervienen en el abordaje de las necesidades de las personas que padecen este tipo de enfermedades. Las funciones que lleva a cabo cada uno de los servicios de apoyo han sido detalladas con anterioridad, a lo largo de la descripción del modelo de atención. En el presente apartado se destacan algunas cuestiones adicionales relativas a una selección de estos servicios.

### *I. Tratamiento farmacológico, coadyuvantes y productos sanitarios*

En caso de existir un tratamiento farmacológico para la enfermedad y que el AS lo suministre a través de las vías ordinarias, los y las profesionales de AP y Atención Hospitalaria y los servicios de farmacia hospitalarios se coordinarán para su administración / dispensación.

Se contará con un órgano colegiado de carácter consultivo, de asesoramiento y de apoyo en materia de prestación farmacéutica adscrito a la Dirección General de Asistencia Sanitaria y Humanización de la Gerencia Regional de Salud, con el fin de impulsar las medidas que optimicen el uso y prescripción de medicamentos y productos sanitarios, con el objetivo de promover una prestación farmacéutica con criterios de equidad, seguridad y eficiencia, dentro de un ámbito de coordinación en la Gerencia Regional de Salud. Este órgano, permitirá arbitrar los mecanismos que den respuesta a los pacientes y, en particular, al establecimiento de procedimientos centralizados que faciliten el acceso precoz a nuevas indicaciones -de un medicamento- que aún no estén financiadas, siempre y cuando, no existan alternativas terapéuticas, tenga marcada relevancia clínica y exista urgencia por riesgo vital..

Como parte del tratamiento de las complicaciones propias de algunas de las ER, es necesario la disponibilidad de diferentes productos sanitarios, coadyuvantes, materiales de cura y otros dispositivos médicos. Asimismo, también se pueden requerir productos de apoyo con el objeto de mejorar o mantener las habilidades de las personas con discapacidad, para promover su autonomía en los diferentes aspectos de la vida diaria. En algunos casos, las personas con discapacidad pueden requerir prótesis (reemplazan completa o parcialmente una parte del cuerpo) u órtesis (objetos externos que modifican las características estructurales y funcionales del sistema neuromuscular y esquelético de la persona).

### *II. Acceso a terapias avanzadas*

El acceso a las terapias avanzadas se lleva a cabo a través de un proceso específico a nivel nacional, debido a que únicamente unos pocos centros en España disponen de la cualificación necesaria para llevar a cabo la administración de estas terapias [26].

### *III. Tratamiento nutricional*

Las enfermedades congénitas del metabolismo son ER en las que algunos nutrientes no se metabolizan de forma correcta, lo que puede generar graves trastornos para la salud, como síndromes neurológicos, como en el caso de la fenilcetonuria no tratada mediante tratamiento dietético. En este tipo de enfermedades congénitas del metabolismo, se requiere de un tratamiento dietético, para evitar la aparición de déficits nutricionales o la acumulación tóxica de los metabolitos implicados.

Los tratamientos dietéticos en el caso de las enfermedades congénitas del metabolismo son muy complejos por lo que es muy relevante la intervención de la figura del nutricionista especializado. Además, es necesario educar tanto a los y las pacientes como a sus familiares en la preparación de los menús especiales, que se ajusten a las preferencias y estilo de vida de los y las pacientes [25].

### *IV. Rehabilitación y fisioterapia*

Gran parte de las ER están asociadas a problemas psicomotores y procesos en mayor o menor medida crónicos y/o degenerativos. Los tratamientos de rehabilitación son fundamentales para optimizar y preservar las capacidades residuales, tanto físicas como sensoriales y/o cognitivas. Igualmente, la fisioterapia resulta un elemento clave en el proceso de tratamiento para la mejora de la calidad de vida de los pacientes y sus familias [33].

Esta atención se presta en los Servicios de Rehabilitación de AH y en las unidades de fisioterapia de AP en las situaciones contempladas en la cartera de servicios del sistema sanitario público de Castilla y León.

Adicionalmente, la fisioterapia también se puede prestar en los centros educativos si tras el estudio y evaluación psicopedagógica se aprecia un déficit motor que pueda dar lugar a alteraciones motrices con incidencia en áreas perceptivas, sensitivas, sensoriales o cognitivas.

El objetivo de la fisioterapia en el ámbito escolar es dar una respuesta educativa a aquellos alumnos con discapacidad física con el objetivo de ofrecer un apoyo educativo que facilite el acceso al currículo ordinario, tratando de alcanzar el máximo desarrollo de las posibilidades motrices del alumno.

Por su parte, el ejercicio físico dirigido es un pilar fundamental en el tratamiento y control de los pacientes con ER, ya que mejora la evolución del proceso y la calidad de vida de los y las pacientes, tanto en su esfera mental como físico-funcional. En el caso de las ER la prescripción de ejercicio físico debe realizarse de forma personalizada y después de un análisis riguroso de la situación clínica, la condición física previa, comorbilidades y otros tratamientos. La prescripción de ejercicio físico dirigido debe hacerse en servicios especializados de Medicina del Deporte o bien desde los propios equipos de Atención Primaria, interviniendo en ella profesionales formados en esta materia.

#### *V. Atención psicológica*

Las ER generan una elevada repercusión en la calidad de vida de los y las pacientes y su familia, ya que, en muchos casos, el proyecto de vida queda seriamente afectado por lo que es preciso proporcionar una adecuada atención psicológica [25]. Por este motivo, se considera de gran importancia que tanto los pacientes como sus familiares más cercanos tengan acceso a la figura del psicólogo especializado en el abordaje de las ER desde el momento del diagnóstico y a lo largo de todo el proceso de atención.

Las asociaciones de pacientes tienen un papel fundamental en el acceso a los servicios de rehabilitación y fisioterapia, así como a la atención psicológica, ya sea ofreciendo información y asesoramiento sobre el acceso a los mismos, como mediante la prestación directa de estos servicios en el caso de que la asociación disponga de los recursos necesarios para ello.

## 7. Marco Estratégico

### 7.1 Objetivo general

El Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León tiene como principal objetivo:

*Promover el desarrollo de un **modelo coordinado de atención integral** que garantice el **acceso en tiempo y forma**, en condiciones de **equidad**, a las personas con **ER-SD y sus familias**, mediante una **gestión eficaz, efectiva y eficiente de los recursos**, para reducir la **morbimortalidad** y dar cobertura a las **necesidades específicas** para la mejora de su **calidad de vida**.*

### 7.2 Objetivos específicos

Los objetivos específicos que es necesario alcanzar para la consecución del objetivo general del PIERCyL son los siguientes:

1

#### SSII y Registro

Potenciar el desarrollo de los sistemas de información en el ámbito de las ER fortaleciendo el Registro de ER de Castilla y León ya existente y favorecer la dotación de sistemas de codificación específicos para estas enfermedades y de algoritmos y reglas de decisión que faciliten su detección e identificación.

2

#### Prevención y diagnóstico precoz

Promover actividades de prevención y reducir los tiempos diagnósticos para favorecer el diagnóstico precoz, mediante la protocolización de pruebas diagnósticas y favoreciendo el acceso al asesoramiento genético.

3

#### Modelo de atención Integral

Avanzar en el abordaje integral de las personas con ER-SD con un enfoque de medicina personalizada de precisión y promoviendo una estructura en red mediante Unidades, Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR), que permita ordenar los circuitos de atención garantizando una atención multidisciplinar y continuada, y que tenga en cuenta las necesidades de coordinación entre el ámbito sanitario y otros sectores para favorecer el acceso a los recursos sociosanitarios, educativos y laborales, así como la idoneidad de los mismos y todo ello en condiciones de equidad.

4	<p><b>Atención centrada en las personas con ER-SD y sus familias</b></p> <p>Promover una atención desde una perspectiva humana y centrada en las personas con Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico (ER-SD) y sus familiares, que disminuya los desplazamientos y garantice la continuidad asistencial atendiendo a las particularidades demográficas y geográficas de la autonomía, teniendo presente sus necesidades y favoreciendo la cobertura de las mismas a través de estructuras de apoyo.</p>
5	<p><b>Tratamientos</b></p> <p>Facilitar el acceso, en condiciones de equidad, a los tratamientos específicos en ER y productos sanitarios, atendiendo a las particularidades demográficas y geográficas de la autonomía.</p>
6	<p><b>Investigación</b></p> <p>Fomentar el desarrollo de las actividades de investigación en ER de forma planificada y facilitar la colaboración en red a nivel regional para la identificación de estrategias comunes que beneficien a los pacientes, así como con otras estructuras y grupos de investigación de ámbito nacional e internacional.</p>
7	<p><b>Información y formación</b></p> <p>Favorecer la mejora del conocimiento de las ER, mediante la difusión de información actualizada y el desarrollo de acciones formativas continuadas orientadas tanto a los y las profesionales, como a las personas con ER-SD, sus familias, y otros organismos implicados.</p>

### 7.3 Desarrollo estratégico

El desarrollo estratégico del PIERCyL se ha estructurado en 7 líneas estratégicas, las cuales a su vez se desarrollan a través de 25 proyectos y 71 acciones.

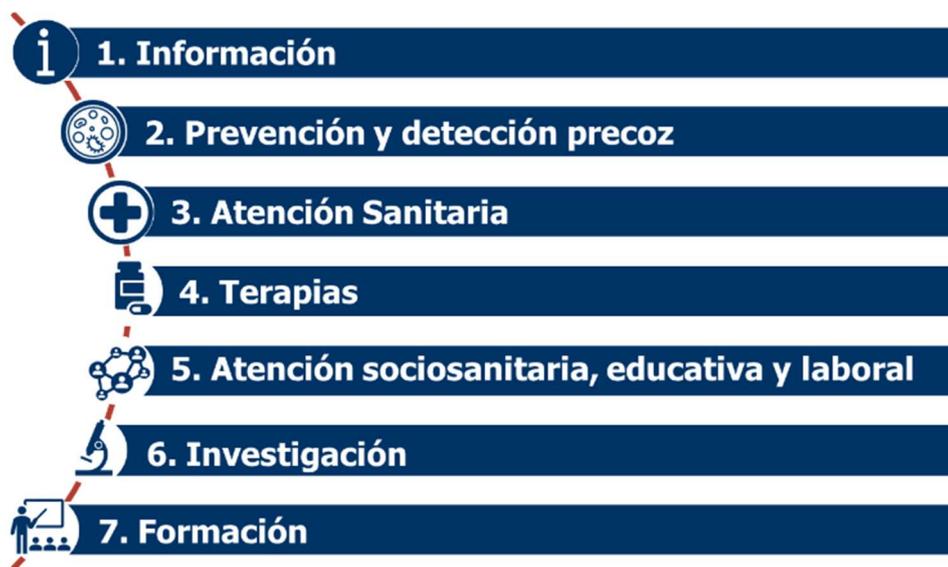
Ilustración 8. Desarrollo estratégico del PIERCyL



Fuente: Elaboración propia

Las líneas estratégicas del PIERCyL se han definido en el marco de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

Ilustración 9. Líneas Estratégicas del PIERCyL



Fuente: Basado en las líneas estratégicas de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS.

A continuación, se recoge de forma resumida para cada línea estratégica los proyectos y acciones que se han considerado para su desarrollo.

Tabla 7. Visión global de líneas estratégicas, proyectos y acciones definidos en el PIERCyL

L.E.	Proyectos	Acciones
1. Información 	1.1. Favorecer el desarrollo de la actividad del RERCyL	1.1.1. Proceso de captación e identificación de casos de ER 1.1.2. Dar continuidad al personal de soporte al RERCyL. 1.1.3. Intercambiar información con los Registros de ER de otras CCAA limítrofes con Castilla y León 1.1.4. Promover la difusión de la información del RERCyL.
	1.2. Impulsar la mejora de los SSII en el ámbito de las ER	1.2.1. Favorecer el apoyo de los SSII a la práctica clínica en ER. 1.2.2. Incorporar tecnología en la relación con pacientes. 1.2.3. Avanzar en la gestión de la información y en la interoperabilidad de los sistemas en ER
	1.3. Herramienta interactiva e información para los y las profesionales	1.3.1. Desarrollar un sistema multiplataforma que incluya una App interactiva sobre ER para los y las profesionales. 1.3.2. Informar sobre ER a los y las profesionales.
	1.4. Mejorar la información a los pacientes, los familiares, las asociaciones y la sociedad en su conjunto.	1.4.1. Facilitar a los pacientes y sus familiares la información relevante sobre ER. 1.4.2. Establecer mecanismos de contacto y cooperación con las asociaciones de pacientes de ER. 1.4.3. Plan de sensibilización para la ciudadanía en general.
2. Prevención y detección precoz 	2.1 Favorecer la prevención en ER y mejorar el diagnóstico precoz	2.1.1. Potenciar el Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León 2.1.2. Establecer protocolos para el estudio de fetos o recién nacidos fallecidos en caso de sospecha de ER 2.1.3. Estilos de vida saludables en la población
	2.2 Potenciar el diagnóstico y el asesoramiento genético y otras pruebas complementarias	2.2.1. Reforzar la estructura en Red de apoyo a los estudios genéticos en los pacientes pediátricos 2.2.2. Estructura en red de apoyo a los estudios genéticos en pacientes adultos, estableciendo los NAR y los EMR. 2.2.3. Impulsar el Asesoramiento Genético Preconcepcional 2.2.4. Favorecer la realización de pruebas diagnósticas

L.E.	Proyectos	Acciones
	2.3 Aumentar la capacidad resolutoria de AP	2.3.1. Ampliar competencias en el abordaje de las ER-SD 2.3.2. Consensuar el petitorio de pruebas diagnósticas de AP 2.3.3. Comunicación directa desde AP con los y las profesionales de referencia o disponibilidad de Médico Interconsultor.
3. Atención Sanitaria 	3.1 Potenciar el modelo autonómico de la atención a las ER-SD en pediatría	3.1.1. Potenciar al DiERCyL 3.1.2. Capacitación/ formación pediátrica en ER 3.1.3. Disponibilidad de clínicos de referencia para el tratamiento de la enfermedad mental infanto-juvenil 3.1.4. Adecuar la transición de los y las pacientes pediátricas a adulto
	3.2 Avanzar en la implementación del modelo de la atención a las ER-SD en adultos	3.2.1. Configuración de los NAR y los EMR 3.2.2. Modelo de coordinación con las áreas de salud 3.2.3. Plan de comunicación del modelo de atención a las ER-SD en adultos
	3.3 Afianzar el modelo de atención a las ER-SD en las áreas de salud	3.3.1. Protocolos de atención integral dentro del AS 3.3.2. Programas de hospitalización domiciliaria en ER 3.3.3. Favorecer la continuidad de los y las profesionales en ER 3.3.4. Enfermera Gestora de Casos para ER-SD 3.3.5. Acceso a los cuidados paliativos pediátricos
	3.4 Favorecer la humanización y la atención centrada en la persona	3.4..1. Adaptar diferentes proyectos de humanización del Plan Persona en las unidades de atención a las ER 3.4..2. Garantizar los apoyos a la familia y la continuidad en la atención durante el proceso diagnóstico
	3.5 Facilitar el desarrollo de intervenciones complementarias	3.5.1. Incorporar psicólogos en las unidades de ER 3.5.2. Acceso de las familias a recursos psicosociales y educativos 3.5.3. Acceso a servicios de rehabilitación, fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional y prescripción de ejercicio físico 3.5.4. Mejora de los servicios de nutrición clínica y dietética.
4. Terapias 	4.1 Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las ER	4.1.1. Facilitar a las personas con ER-SD el acceso a los tratamientos 4.1.2. Favorecer la participación de pacientes en ensayos clínicos
	Favorecer la prescripción y uso adecuado de medicamentos.	4.2.1. Promover la evaluación y el uso seguro y adecuado de los medicamentos 4.2.2. Mejorar la administración de los tratamientos en Hospitales de Día
Atención socio sanitaria, 2. educativa y laboral 	5.1. Coordinación interinstitucional para la atención a las personas con ER-SD	5.1.1. Mejorar los mecanismos de coordinación interinstitucional 5.1.2. Favorecer la comunicación y el intercambio de información 5.1.3. Optimizar la Atención Temprana
	5.2. Avanzar en la mejora de procedimientos y prestaciones de servicios sociales en el ámbito de las ER	5.2.1. Mejorar el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad y dependencia 5.2.2. Proporcionar un Servicio de Teleasistencia a Domicilio a las personas afectadas por ER que lo precisen y tengan reconocida la condición de dependencia
	5.3. Favorecer la integración de las personas con ER-SD en los centros educativos (infancia/jóvenes).	5.3.1. Plan de acogida y de atención en el centro educativo 5.3.2. Reforzar la colaboración interinstitucional (Sanidad y Educación) en el ámbito educativo 5.3.3. Dotar a los centros y/o proporcionar al alumnado con ER-SD los recursos necesarios para su integración 5.3.4. Evaluar la respuesta educativa a las ER
	5.4. Integración laboral de las personas con ER-SD	5.4.1. Realizar sesiones conjuntas entre los equipos de orientación de educación y los orientadores profesionales del ECyL para mejorar la transición a la vida laboral y adulta

L.E.	Proyectos	Acciones
	5.5. Favorecer un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes.	5.5.1. Mejorar la coordinación de los y las profesionales de la administración pública con los de las entidades sociales 5.5.2. Participación de las asociaciones de pacientes con ER-SD en los Consejos de Salud de Área
6. Investigación 	6.1. Impulsar la investigación en ER.	6.1.1. Favorecer el desarrollo de un plan de investigación y un marco presupuestario estable para la investigación en ER 6.1.2. Potenciar la realización de estudios de investigación en el ámbito de las ER 6.1.3. Apoyar la labor investigadora de los y las profesionales
	6.2. Favorecer la difusión de información sobre investigación, desarrollo e innovación en ER.	6.2.1. Incorporar dentro de los canales de comunicación de SACyL información específica de las ER 6.2.2. Difundir los resultados en salud de las investigaciones e innovaciones realizadas en el ámbito de las ER
	6.3. Promover la innovación en el ámbito de las ER.	6.2.3. Favorecer la traslación y transferencia de los resultados de investigación, facilitando la innovación en ER 6.2.4. Promover la colaboración público-privada para favorecer la innovación
	7.1. Favorecer la formación continua en ER en el ámbito sanitario.	7.1.1. Programa específico de formación en EREstancias formativas/ rotaciones en unidades de referencia, CSUR y otros centros especializados. 7.1.3. Acuerdos de colaboración de formación en ER 7.1.4. Metodología de trabajo sistematizada que permita el flujo de información y la formación conjunta de profesionales
7. Formación 	7.2. Favorecer la formación en ER con carácter interinstitucional.	7.2.1. Formación en ER orientada a los y las profesionales de educación, servicios sociales y del ámbito laboral 7.2.2. Formación específica en el ámbito educativo orientada a profesores y servicios de orientación
	7.3. Favorecer la formación de los pacientes, familiares y asociaciones.	7.3.1. Promover la formación de los pacientes y familiares 7.3.2. Planificar acciones formativas para la capacitación del tejido asociativo

Fuente: Elaboración propia

### 7.3.1. Línea estratégica 1. Información

A través de esta línea estratégica se pretende avanzar tanto en el desarrollo y mejora del RERCyL como de los sistemas de información en el ámbito de las ER, así como en la difusión de la información a los diferentes agentes de interés y a la sociedad en su conjunto.

En relación con el RERCyL se considera imprescindible progresar en la mejora de todo el proceso de captación e identificación de casos para disponer del máximo número de información validada, que asegure un mejor conocimiento epidemiológico de las ER en Castilla y León, a la vez que se promueve la difusión de esta información.

Por lo que se refiere al desarrollo de los SSII en el ámbito de las ER, se orienta especialmente a la mejora de la práctica clínica, la incorporación progresiva y consolidación de las nuevas tecnologías en el modelo de relación con las personas con ER-SD y sus familiares, la gestión de la información y la interoperabilidad de los sistemas.

Por último, se contempla la mejora de la información destinada tanto a los y las profesionales, los pacientes, los familiares, las asociaciones y la sociedad en su conjunto, utilizando para ello sistemas multiplataformas, entre los que se incluye el desarrollo de una App, tanto para pacientes como para profesionales. En el caso de los y las profesionales, la App se constituirá como una herramienta de apoyo a la práctica clínica, para la toma de decisión y los circuitos de derivación de los y las pacientes en el sistema sanitario.

Para ello, esta línea consta de 4 proyectos:

- Favorecer el desarrollo de la actividad del RERCyL.
- Impulsar la mejora de los sistemas de información en el ámbito de las ER.
- Diseñar una herramienta interactiva de apoyo a los y las profesionales sanitarios y mejorar el acceso de los y las profesionales a la información.
- Mejorar la información a los pacientes, los familiares, las asociaciones y la sociedad en su conjunto.

A continuación, se incluye el desarrollo de cada uno de los proyectos.

<b>Proyecto</b>	<b>1.1. Favorecer el desarrollo de la actividad del RERCyL</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>1. Información</b>
<b>Acciones</b>	
<b>1.1.1. Favorecer el proceso de captación e identificación de casos de ER.</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dotar a los sistemas de información de sistemas expertos para la identificación automatizada de ER en las bases de datos del sistema sociosanitario, siempre que existan algoritmos certificados con marcado CE para ello.</li> <li>• Mejorar la especificidad de la codificación de las ER, incluyendo sistemas de codificación específicos en ER (Snomed u Orpha) en el sistema de codificación de enfermedades.</li> <li>• Mejorar el acceso a las fuentes de captación de información del RERCyL.             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Introducir en Jimena, en el apartado de diagnóstico, la posibilidad de marcar una enfermedad como rara (identificador de ER) para favorecer la comunicación de casos al RERCyL.</li> <li>○ Valorar la posibilidad de introducir también una marca para los casos de sospecha diagnóstica de ER o de ER no diagnosticada.</li> <li>○ Facilitar la descarga al RERCyL de fuentes de información a través de enlaces o campos específicos en Jimena (Historia Clínica de Atención Hospitalaria), trasladando también esta información a Medora (Historia Clínica de AP).</li> <li>○ Favorecer la integración del RERCyL con la información de medicamentos huérfanos para permitir la interrelación o la descarga de datos de forma individualizada, una vez que se homogeneizaran las herramientas de prescripción.</li> </ul> </li> <li>• Favorecer la adecuación de la actividad de registro por parte de los y las profesionales:             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Concienciar y formar a todos los y las profesionales que participen en el proceso diagnóstico sobre cómo registrar el diagnóstico de una ER en la Historia Clínica, para mejorar la descripción de los procesos clínicos.</li> </ul> </li> </ul>	
<b>1.1.2. Dar continuidad al personal de soporte al Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL).</b>	
<b>1.1.3. Favorecer el intercambio de información con los Registros de ER de otras CCAA limítrofes con Castilla y León.</b>	
<b>1.1.4. Promover la difusión de la información del RERCyL.</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dar continuidad a la elaboración de informes periódicos sobre la situación epidemiológica de las ER.</li> <li>• Facilitar a los y las profesionales interesados la situación epidemiológica de las ER de su interés.</li> <li>• Colaborar con las asociaciones de pacientes para facilitarles información relevante.</li> </ul>	

<b>Proyecto</b>	<b>1.2. Impulsar la mejora de los sistemas de información en el ámbito de las ER</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>1. Información</b>
<b>Acciones</b>	
<p><b>1.2.1. Favorecer el apoyo de los SSII a la práctica clínica en ER.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Impulsar el desarrollo de aplicaciones en la Historia Clínica Electrónica de AP (Medora) y de Atención Hospitalaria (Jimena) relacionadas con las ER, tales como la inclusión de un módulo específico de atención a las ER, que incorpore datos de prevalencia, árbol de decisiones, cuidados sociosanitarios, etc.</li> <li>• Avanzar en la mejora de los sistemas de información para laboratorio (SIL). <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Favorecer la coordinación de los proveedores de los SIL de las áreas de salud para garantizar la petición electrónica desde los centros de origen y el volcado en CDR para la consulta de los resultados por los clínicos.</li> <li>○ Facilitar la inclusión de todos los aspectos relacionados con las ER en el futuro SIL corporativo.</li> </ul> </li> </ul> <p><b>1.2.2. Promover la incorporación progresiva de la tecnología en el modelo de relación con pacientes.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Llevar a cabo la digitalización de los consentimientos informados de los pacientes a través del uso de tablets.</li> <li>• Avanzar en la incorporación de la teleconsulta y el telediagnóstico en el modelo de atención a las personas con ER-SD.</li> <li>• Promover el control integrado de los dispositivos POCT (Point-of-Care Testing)</li> </ul> <p><b>1.2.3. Avanzar en la gestión de la información y en la interoperabilidad de los sistemas en el ámbito de las ER.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Favorecer el soporte bioinformático con los Servicios Centrales, Unidades y en los Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) para facilitar la generación, el manejo y análisis de los datos de los equipos de alto rendimiento (ligado al desarrollo del Espacio Europeo de Datos Sanitarios (EEDS)).</li> <li>• Garantizar el adecuado dimensionamiento de los sistemas de almacenamiento de la información genómica de los pacientes (ligado al desarrollo del EEDS)</li> <li>• Promover la integración de la información genómica con los datos clínicos en la Historia Clínica Electrónica (ligado al desarrollo del EEDS)</li> <li>• Facilitar la seguridad de la información, garantizando la protección de datos genómicos y la ciberseguridad.</li> <li>• Favorecer la utilización secundaria y la explotación de los datos clínicos y ómicos de las ER (ligado al desarrollo del EEDS).</li> <li>• Impulsar el desarrollo de la ciencia de datos y el Big Data para la interpretación de la información ómica.</li> <li>• Avanzar en la integración en estructuras nacionales y supranacionales.</li> <li>• Impulsar los aspectos relacionados con Data Sharing.</li> </ul>	

<b>Proyecto</b>	<b>1.3. Diseñar una herramienta interactiva de apoyo a los y las profesionales sanitarios y mejorar el acceso de los y las profesionales a la información</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>1. Información</b>
<b>Acciones</b>	
<p><b>1.3.1. Desarrollar un sistema multiplataforma que contemple la creación de una App interactiva (no producto sanitario) sobre ER para los y las profesionales que incorpore:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Algoritmos de derivación atendiendo a los signos y síntomas de los y las pacientes, así como a la sospecha de una posible ER que orienten a el o la profesional sobre la toma de decisión, los recursos disponibles y el circuito de derivación, si procede. La App tendrá en cuenta el nivel asistencial y el área de salud en el que se encuentra el profesional.</li> <li>• Algoritmos de decisión para el médico de AP ante situaciones agudas que puedan presentar las ER en el caso de pacientes diagnosticados.</li> <li>• Mapa de recursos y circuitos de atención en ER.</li> </ul> <p><b>1.3.2. Acercar la información sobre ER a los y las profesionales.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Asegurar el conocimiento por parte de los y las profesionales de los protocolos de derivación y recursos disponibles en ER, tales como: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ La Red CSUR y ERN (estructura, funcionamiento, el valor añadido en el abordaje de las ER, procedimiento de derivación de pacientes).</li> <li>○ Establecer la conveniencia de incorporar la consideración de las ER en el decreto de 2ª opinión médica, y canalizarla adecuadamente.</li> <li>○ Dar a conocer a los y las profesionales los recursos existentes en Castilla y León para que puedan informar adecuadamente a los pacientes y familiares que necesiten acceder a ellos.</li> </ul> </li> <li>• Favorecer el acceso a los y las profesionales sanitarios a fuentes de información y recursos de ámbito nacional e internacional que puedan servir de apoyo al diagnóstico y mejorar la información a pacientes y familiares.</li> <li>• Promover el desarrollo de conferencias y jornadas para difundir la evidencia científica sobre ER a los y las profesionales de la salud.</li> <li>• Promover jornadas de trabajo para difundir información actualizada para los cuidados y atención de personas con ER-SD en todos los niveles de atención (interinstitucional).</li> </ul>	

<b>Proyecto</b>	<b>1.4. Mejorar la información a los pacientes, los familiares, las asociaciones y la sociedad en su conjunto</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>1. Información</b>
<b>Acciones</b>	
<p><b>1.4.1. Facilitar a los pacientes y sus familiares la información relevante sobre ER que favorezca su acceso a una atención integral y de calidad, en todas las etapas de su enfermedad, pero especialmente en el momento del diagnóstico, a través de:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Protocolizar el proceso de información en consulta por el profesional médico.</li> <li>• Disponer de folletos informativos sobre ER.</li> <li>• Facilitar la información relativa a la 2ª opinión médica de acuerdo con los supuestos contemplados en la normativa vigente.</li> </ul>	

- Favorecer la derivación a los trabajadores sociales sanitarios del hospital y/o centro de salud para ofrecer información sobre recursos sociales y otros.
- Favorecer la disponibilidad de toda la información de interés sobre ER (centros de atención, directorio de asociaciones de pacientes, información sobre trámites, información sobre normativa, fuentes acreditadas de información, flujos y circuitos de atención, descarga de recursos, enlaces webs a otras fuentes de recursos tanto nacionales como internacionales,...) en un formato multiplataforma, accesible tanto desde un espacio específico en el Portal Salud de la Consejería de Sanidad como a través de una App interactiva (no producto sanitario), e incluir en el desarrollo multiplataforma el acceso al enlace web de asociaciones de FEDER.

#### 1.4.2. **Establecer mecanismos de contacto y cooperación con las asociaciones de pacientes de ER.**

- Dar a conocer a los y las profesionales, los pacientes y sus familias la relación de asociaciones de pacientes que existen, así como los servicios y recursos que ofrecen.
- Incrementar la presencia de las asociaciones en charlas, sesiones, cursos, talleres, etc.
- Transmitir información a las asociaciones de pacientes sobre los circuitos de acceso y los flujos asistenciales mediante trípticos informativos.
- Apoyar con recursos a las entidades que promuevan campañas de información y sensibilización a la sociedad.

#### 1.4.3. **Desarrollar un plan de sensibilización dirigido a la ciudadanía en general que incorpore:**

- Campañas de sensibilización acerca de las ER-SD.
- Actuaciones de trabajo conjunto con los medios de comunicación.
- Difusión de actuaciones a seguir para la mejora de la calidad de vida de las personas con ER-SD.

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

En el ámbito de la prevención y la detección precoz se considera prioritario abordar la mejora del asesoramiento genético, mejorar las capacidades de AP en el ámbito de las ER y potenciar en la medida de lo posible aspectos de carácter preventivo.

En el marco de la prevención, se pretende dar continuidad a las actividades de carácter preventivo, tales como la promoción de los hábitos de vida saludable en su relación con las ER, especialmente durante el embarazo.

Asimismo, se prevé la ampliación del número de enfermedades analizadas en el Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León lo que contribuirá a la detección precoz de un mayor número de enfermedades.

Para mejorar el asesoramiento genético es preciso avanzar hacia una estructura en red, en la que se definan los circuitos de acceso y se refuercen los recursos disponibles en este ámbito, y se potencie específicamente el asesoramiento genético preconcepcional.

También es importante mejorar la capacidad resolutoria de la AP, mejorando las competencias para el abordaje del proceso de atención de las ER-SD, y garantizando el acceso y la comunicación con los y las profesionales de las unidades y nodos de referencia de Atención hospitalaria.

En este contexto, los proyectos que se desarrollan son los siguientes:

- Favorecer la prevención en ER y mejorar el diagnóstico precoz
- Potenciar el diagnóstico y el asesoramiento genético y otras pruebas complementarias

- Aumentar la capacidad resolutive de AP

El detalle de cada proyecto se presenta en las fichas adjuntas.

<b>Proyecto</b>	<b>2.1 Favorecer la prevención en ER y mejorar el diagnóstico precoz</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>2. Prevención y detección precoz</b>
<b>Acciones</b>	
2.1.1	<p><b>Potenciar el Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León</b> (cribado neonatal).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ampliar el cribado neonatal a todas las ER que puedan ser detectadas e incluidas en el Programa.</li> <li>• Protocolizar la derivación de los pacientes para las nuevas enfermedades que se incluyan en el Programa, cuando el resultado del cribado sea positivo.</li> </ul>
2.1.2	<p><b>Establecer protocolos de estudios metabólicos, bioquímicos, genéticos y de anatomía patológica en caso de sospecha de ER en fetos o recién nacidos fallecidos.</b></p>
2.1.3	<p><b>Fomentar los estilos de vida saludables en la población</b>, mediante:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dar a conocer los estilos de vida y su influencia en las ER.</li> <li>• Favorecer el desarrollo de hábitos de vida saludables, especialmente durante el embarazo.</li> </ul>

<b>Proyecto</b>	<b>2.2 Potenciar el diagnóstico y el asesoramiento genético y otras pruebas complementarias</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>2. Prevención y detección precoz</b>
<b>Acciones</b>	
2.2.1	<p><b>Reforzar la estructura en Red de apoyo a los estudios genéticos en los pacientes pediátricos</b> impulsando el asesoramiento genético que permita la identificación de familias portadoras para establecer las adecuadas medidas de prevención.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Reforzar los RRHH en Pediatría dedicados al asesoramiento genético.</li> <li>• Facilitar el acceso de las familias a los circuitos y a las consultas específicas de asesoramiento genético.</li> </ul>
2.2.2	<p><b>Favorecer la existencia de una estructura en red de apoyo a los estudios genéticos en los pacientes adultos</b>, estableciendo los Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y los Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR) que permita integrar los recursos, protocolizando su acceso y los circuitos de derivación.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Establecer los NAR y los EMR, reforzando los recursos tecnológicos y humanos de estas unidades.</li> <li>• Incluir en el proceso diagnóstico la consulta de asesoramiento genético, apoyándose en la intervención del especialista con alta cualificación en genética clínica como referente.</li> <li>• Establecer el circuito de acceso a las consultas de Asesoramiento Genético: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Abordar los casos favoreciendo el acceso a las pruebas diagnósticas.</li> <li>○ Definir los protocolos de derivación a los NAR y EMR.</li> </ul> </li> <li>• Favorecer la relación entre las diferentes unidades de asesoramiento genético.</li> <li>• Formar y/o disponer de profesionales para el asesoramiento genético.</li> <li>• Garantizar el acceso a toda la información de las pruebas diagnósticas externalizadas.</li> </ul>

### 2.2.3 Impulsar el Asesoramiento Genético Preconcepcional.

- Asegurar la disponibilidad de consultas de calidad de asesoramiento genético preconcepcional.
- Favorecer el trabajo colaborativo entre las consultas de asesoramiento genético y los obstetras, para el asesoramiento genético reproductivo, el diagnóstico genético preimplantacional y el diagnóstico prenatal.
- Facilitar a las familias el asesoramiento genético para un futuro reproductivo y el acceso a las técnicas de reproducción asistida.
- Desarrollar programas de prevención específicos para evitar la transmisión de enfermedades genéticas hereditarias, que contemplen la realización del diagnóstico de portadores, identificando a personas en edad fértil que presenten factores de riesgo de padecer enfermedad genética.
- Realizar diagnóstico genético preimplantacional si se conoce la enfermedad o asesorar sobre el uso de gametos de donante para disminuir la transmisión de la enfermedad.

### 2.2.4 Favorecer la realización de todas las pruebas diagnósticas necesarias en cada caso.

<b>Proyecto</b>	<b>2.3 Aumentar la capacidad resolutoria de Atención Primaria</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>2. Prevención y detección precoz</b>
<b>Acciones</b>	
2.3.1 <b>Ampliar y mejorar las competencias para el abordaje de las ER-SD.</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Realizar el control y seguimiento de portadores de ER.</li> <li>• Favorecer la identificación de signos de alerta de ER durante los controles de salud en el niño y la niña.</li> <li>• Extender el uso de guías de actuación y manuales sencillos para el diagnóstico.</li> <li>• Favorecer la dispensación desde AP.</li> </ul>	
2.3.2 <b>Consensuar el petitorio de pruebas diagnósticas desde AP.</b>	
2.3.3 <b>Favorecer el acceso y la comunicación desde AP a los y las profesionales de referencia de los nodos o del hospital de su área de salud</b> o en su caso, generar la figura de Médico Interconsultor en AP con capacidad de comunicación directa con los nodos asistenciales de referencia que pueda priorizar y canalizar las necesidades diagnósticas en aquellos pacientes por diagnosticar y que no presentan en ese momento enfermedad aguda.	

### 7.3.3. Línea estratégica 3. Atención Sanitaria

Esta línea tiene por objeto configurar el modelo autonómico de la atención a las ER-SD, promover la humanización en el proceso de atención y mejorar el acceso y la intervención de servicios complementarios.

El abordaje de la atención a las personas con ER-SD en Castilla y León, requiere establecer e implantar el modelo de atención en adultos, dar continuidad y potenciar el modelo de atención pediátrica, así como afianzar y organizar adecuadamente la atención en las áreas de salud y el marco de relación con las unidades y nodos asistenciales de referencia.

Por lo que se refiere a la atención en adultos, es preciso definir los Nodos Asistenciales y los equipos Multidisciplinares de Referencia, así como la asignación de recursos a los mismos y la coordinación y protocolización de los circuitos con las áreas de salud. Una vez que el modelo

haya sido definido, será necesaria su difusión tanto entre los y las profesionales como entre otros agentes de interés.

En cuanto a la atención a los pacientes pediátricos, se considera necesario potenciar y reforzar la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado en Enfermedades Raras, avanzar en la especialización pediátrica y definir adecuadamente el modelo de transición de los pacientes pediátricos a adultos.

Asimismo, también es necesario organizar el modelo de atención en las áreas de salud, estableciendo la estructura de coordinación entre AP y Atención Hospitalaria. En todos los casos se considera necesario favorecer la continuidad de los y las profesionales especializados en ER para asegurar la retención del conocimiento y la continuidad asistencial.

Otro aspecto importante es promover la humanización y la atención centrada en las personas con ER-SD y sus familias, debido a la severidad del pronóstico de muchas de estas enfermedades, lo que implica un sentimiento de mayor vulnerabilidad.

Igualmente, se considera que para mejorar la atención a las personas con ER-SD es necesario favorecer el acceso a servicios de carácter complementario como: atención psicológica, rehabilitación, fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional, ejercicio físico y nutrición.

Por todo ello, los proyectos a desplegar en el marco de la línea estratégica de atención sanitaria son los que se relacionan a continuación:

- Potenciar el modelo autonómico de la atención a las ER-SD en pediatría
- Avanzar en la implementación del modelo autonómico de la atención a las ER-SD en adultos
- Afianzar el modelo de atención a las ER-SD en las áreas de salud
- Favorecer la humanización y la atención centrada en la persona
- Facilitar el desarrollo de intervenciones complementarias

La articulación de cada proyecto en acciones se presenta en las siguientes fichas.

<b>Proyecto</b>	<b>3.1 Potenciar el modelo autonómico de la atención a las ER-SD en pediatría</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>3. Atención Sanitaria</b>
<b>Acciones</b>	
<p><b>3.1.1. Potenciar la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado en Enfermedades Raras de Castilla y León (DiERCyL).</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Seguir avanzando en la adecuación de los recursos humanos tanto clínicos (pediatras especializados) como especialistas de Laboratorio y personal técnico con experiencia en el abordaje de las ER.</li> <li>• Impulsar la constante implementación de los recursos tecnológicos que permitan proporcionar a los pacientes la metodología más avanzada a nivel internacional para incrementar al máximo las posibilidades diagnósticas.</li> <li>• Favorecer una mayor disponibilidad y adecuación organizativa de los espacios hospitalarios dedicados a DiERCyL.</li> </ul> <p><b>3.1.2. Favorecer la capacitación/ formación pediátrica en ER.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Designar unidades pediátricas para la atención específica de determinadas enfermedades.</li> <li>• Favorecer el desarrollo de equipos multidisciplinares pediátricos de referencia.</li> </ul>	

**3.1.3. Favorecer la disponibilidad de clínicos de referencia para el tratamiento de la enfermedad mental infanto-juvenil.**

**3.1.4. Asegurar la transición adecuada de los y las pacientes pediátricas a adulto.**

- Elaborar un protocolo para establecer los procedimientos de transición de los y las pacientes pediátricas a adulto.
- Incluir en el protocolo la realización de consultas de transición, consultas conjuntas en las que participen los y las profesionales pediátricos y los de adultos que toman el relevo en los dos niveles asistenciales de atención primaria y hospitalaria.

<b>Proyecto</b>	<b>3.2 Avanzar en la implemetación del modelo autonómico de la atención a las ER-SD en adultos</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>3. Atención Sanitaria</b>
<b>Acciones</b>	
<b>3.2.1 Configuración de los Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y los Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR).</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Determinar el número y la ubicación de los NAR en hospitales de alta complejidad.</li> <li>• Establecer los y las profesionales adscritos a cada uno de los NAR y el marco de colaboración con los servicios y unidades implicados en los procesos de atención a las ER-SD, tanto de especialidades médicas como áreas de soporte (Laboratorio, Diagnóstico por Imagen, Farmacia, Trabajo Social, ...).</li> <li>• Definir el modelo de comunicación y coordinación entre los diferentes nodos asistenciales de referencia, así como otras unidades de referencia, CSUR, etc., valorando la posibilidad de coordinar rutas asistenciales tanto en el ámbito autonómico como nacional cuando sea necesario.</li> <li>• Determinar las necesidades de recursos y sistemas de información para la puesta en marcha y funcionamiento de los nodos asistenciales de referencia.</li> <li>• Valorar las necesidades en Castilla y León de unidades clínicas de referencia avanzada o de EMR y establecer el modelo de relación con los NAR de aquellas que se constituyan.</li> <li>• Promover la actualización y desarrollo de los últimos estándares de calidad avalados por la comunidad científica en las estructuras asistenciales de referencia, impulsando su acreditación/ certificación.</li> </ul>
<b>3.2.2 Establecer el modelo de coordinación con las áreas de salud.</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Elaborar los procedimientos normalizados de trabajo para los tres niveles organizativos de atención, de acuerdo con la estructura de trabajo en red, los criterios de derivación y los circuitos que se definan.</li> <li>• Identificar al responsable o responsables del Servicio de Medicina Interna en cada área de salud, responsable de la consulta de ER del área de salud.</li> <li>• Asignar en función de las necesidades de la consulta de ER un gestor de casos para la coordinación de las interconsultas y las pruebas complementarias que puedan requerir los y las pacientes.</li> </ul>
<b>3.2.3 Diseñar y desplegar el plan de comunicación del modelo de atención a las ER-SD en adultos.</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dar a conocer el modelo en el ámbito de AP y AH en las diferentes áreas de salud.</li> <li>• Comunicar el modelo a las asociaciones de pacientes, otros grupos de interés y a la sociedad en su conjunto.</li> </ul>

<b>Proyecto</b>	<b>3.3 Afianzar el modelo de atención a las ER-SD en las áreas de salud</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>3. Atención Sanitaria</b>
<b>Acciones</b>	
3.3.1.	<p><b>Establecer los protocolos de atención integral dentro del área de salud que garanticen la comunicación, la atención coordinada y continuada</b>, así como los circuitos interdisciplinarios y de derivación a las consultas especializadas, nodos asistenciales de referencia y CSUR, teniendo en cuenta el modelo de atención autonómico establecido para las ER-SD.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Elaborar los protocolos de forma conjunta entre AP y Atención Hospitalaria, para favorecer la coordinación entre niveles asistenciales, teniendo en consideración determinados casos específicos (determinadas enfermedades, atención en UCI y urgencias, ingresos pediátricos,...).</li> <li>• Tener en consideración en los protocolos la especificidad de las ER: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ La situación de discapacidad o dependencia que generan en muchas personas con ER y la necesidad de atención de los cuidadores.</li> <li>○ La atención y reevaluación de los pacientes sin diagnóstico.</li> <li>○ La atención a la salud mental.</li> </ul> </li> <li>• Adecuar los tiempos de seguimiento de los pacientes en consulta a sus circunstancias clínicas según la evolución de su enfermedad.</li> </ul>
3.3.2.	<b>Desarrollar programas de hospitalización domiciliaria</b> para la atención de algunas personas con ER.
3.3.3.	<b>Favorecer la continuidad de los y las profesionales formados en ER (en el ámbito pediátrico y en adultos, ámbito clínico y de laboratorio).</b>
3.3.4.	<p><b>Implantar la figura del o la enfermera Gestora de Casos para ER-SD para coordinar toda la atención sociosanitaria, agilizar procedimientos y trámites y evitar duplicidades en la atención, y ser el profesional de referencia para las personas con ER-SD. Entre otras funciones se consideran:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Valorar las necesidades de cuidados de la persona con ER-SD y sus cuidadores, elaborando un plan asistencial ajustado a éstas.</li> <li>• Coordinar actuaciones, gestión de citas y servicios y planificación del alta o de ingreso con otros profesionales del equipo asistencial, así como realizar interconsultas con otros servicios profesionales (trabajadoras sociales, fisioterapeuta, psicólogo...).</li> <li>• Gestionar el material de apoyo y gestión de ayudas técnicas y recursos provistos desde Atención Hospitalaria, para uso en AP y/o domicilio: oxigenoterapia, ventiloterapia, nutrición enteral, quimioterapia, ayudas ortoprotésicas, etc.</li> </ul>
3.3.5.	<b>Garantizar el acceso a los cuidados paliativos pediátricos en Castilla y León</b> en los casos indicados, promoviendo la mejora de la calidad de la atención y su homogeneidad en todo el territorio.

<b>Proyecto</b>	<b>3.4 Favorecer la humanización y la atención centrada en la persona</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>3. Atención Sanitaria</b>
<b>Acciones</b>	
3.4.1.	<p><b>Adaptar diferentes proyectos del Plan Persona de Castilla y León a las Unidades, Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR), al menos en lo relativo a:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Proyecto Atención a la Diversidad: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Subproyecto Te Acompaño para favorecer el acompañamiento de pacientes con necesidades especiales durante su ingreso o atención ambulatoria.</li> </ul> </li> </ul>

- Subproyecto ASI (Atención Sanitaria Integral), para adecuar el modelo de atención de las Unidades de Referencia a las características de las personas con necesidades especiales que requieran una asistencia diferenciada e integral en el ámbito de las ER.
  - Proyecto Díselo Mejor:
    - Elaborar un protocolo de relación-comunicación (trato humano, normas de comunicación, uso un lenguaje sencillo,...).
    - Establecer horarios y lugares de información adecuados para pacientes y familiares.
    - Favorecer la comunicación con pacientes pediátricos.
  - Proyecto EN TU ENTORNO:
    - Impulsar y protocolizar la Hospitalización a Domicilio / Atención a Domicilio/ Cuidados Paliativos (especialmente pediátricos), para favorecer la permanencia de los y las pacientes en su entorno y evitar su ingreso, cuando clínicamente sea posible y además sea el deseo de los y las pacientes y/o familias.
  - Proyecto APRENDIENDO A VIVIR MEJOR:
    - Impulsar la prescripción social por parte de los y las profesionales a las personas con ER-SD, para fomentar la adquisición de hábitos saludables y el desarrollo de actividades físicas (rutas de senderismo, paseos saludables,...) promovidas por ayuntamientos, asociaciones y centros educativos, entre otros.
    - Asegurar la disponibilidad en cada Zona Básica de Salud de un mapa de recursos activos (asociaciones, organizaciones, talentos individuales, etc.) donde integrar las necesidades de las personas con ER-SD y potenciar sus habilidades.
- 3.4.2. **Garantizar los apoyos necesarios a la familia y la continuidad en la atención durante el proceso diagnóstico.**

<b>Proyecto</b>	<b>3.5 Facilitar el desarrollo de intervenciones complementarias</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>3. Atención Sanitaria</b>
<b>Acciones</b>	
3.5.1	<b>Incorporar en los equipos multidisciplinares, especialmente de las unidades de referencia, psicólogos</b> para prestar atención psicológica a pacientes y familiares desde el momento del diagnóstico y con posterioridad según precisen.
3.5.2	<b>Implantar un modelo de atención que permita a las familias acceder a recursos psicosociales y educativos</b> (logopedia, pedagógicos, estimulación cognitiva, entre otros) <b>a través de la colaboración entre la comunidad profesional y las entidades de referencia.</b>
3.5.3	<b>Favorecer el acceso a servicios de rehabilitación, fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional y prescripción de ejercicio físico.</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Disponer en cada área de atención, de recursos rehabilitadores que puedan enfocarse a los pacientes con ER-SD, estableciendo los circuitos para el acceso, así como los centros de referencia.</li> <li>• Integrar profesionales de Rehabilitación, Medicina del Deporte, Fisioterapia, Logopedia y Terapia Ocupacional en los equipos multidisciplinares.</li> <li>• Favorecer la coordinación de las unidades de referencia para la prestación de servicios implicados.</li> <li>• Establecer un modelo de coordinación entre los diferentes profesionales e instituciones para la prescripción de ejercicio físico atendiendo a diferentes niveles: aeróbico, neuromuscular y de fuerza, equilibrio y flexibilidad/ elasticidad y respiratorio.</li> </ul>

3.5.4 **Favorecer la mejora las prestaciones de nutrición clínica y dietética** asegurando su disponibilidad para los pacientes que lo requieran.

#### 7.3.4. Línea estratégica 4. Terapias

Con esta línea estratégica se pretende que todas las personas con ER-SD tengan acceso a los tratamientos en condiciones de equidad, para lo cual se contempla entre otras actuaciones, favorecer el conocimiento de los y las profesionales de aspectos relacionados con los tratamientos, promover que los medicamentos huérfanos de uso hospitalario sean financiados en el marco de una partida presupuestaria no descentralizada por centro hospitalario por SACyL sin que repercutan en el presupuesto hospitalario, favorecer la implantación del Plan de Abordaje de Terapias Avanzadas en el SNS en Castilla y León.

También se considera relevante favorecer la prescripción y el uso adecuado de medicamentos, promoviendo para ello el impulso de la farmacogenómica, el acceso a las guías clínicas de indicación de tratamientos y la mejora de la administración de los tratamientos en los Hospitales de Día.

Para ello, se plantean los siguientes proyectos.

- Mejorar el acceso a los tratamientos en condiciones de equidad.
- Favorecer la prescripción y uso adecuado de medicamentos.

A su vez cada uno de los proyectos se desarrollan en diferentes actuaciones que se reflejan a continuación.

<b>Proyecto</b>	<b>4.1 Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las ER</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>4. Terapias</b>
<b>Acciones</b>	
<p><b>4.1.1 Facilitar a las personas con ER-SD el acceso a los tratamientos.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dar continuidad y facilitar la difusión de información y el conocimiento de los y las profesionales de aspectos de interés con relación a los tratamientos, tales como: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Los procedimientos de derivación de pacientes a unidades de referencia en Castilla y León y en otras CCAA.</li> <li>○ Las vías de acceso en situaciones especiales a los medicamentos.</li> <li>○ Herramientas de información on-line sobre medicamentos para el tratamiento de las ER.</li> </ul> </li> <li>• Coordinar la adquisición centralizada a nivel regional de los medicamentos huérfanos de uso hospitalario que se utilicen en los hospitales públicos de Castilla y León.</li> <li>• Favorecer la implantación de telefarmacia y dar continuidad a la dispensación de la medicación hospitalaria a domicilio en el ámbito de la comunidad autónoma permitiendo un mejor acceso de determinados pacientes con problemas de movilidad y/o transporte, especialmente en el ámbito rural.</li> <li>• Fomentar las tareas de coordinación para la implantación y desarrollo a nivel de la CCAA del Plan de Abordaje de Terapias Avanzadas en el SNS.</li> <li>• Facilitar el acceso a los productos sanitarios: <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Continuar facilitando el acceso de determinados grupos de pacientes a productos sanitarios específicos para su enfermedad.</li> <li>○ Establecer la disposición permanente a la ampliación de las prestaciones y productos que aporten un beneficio relevante en términos de salud en el marco del SNS.</li> </ul> </li> </ul>	

**4.1.2. Favorecer la participación de pacientes en ensayos clínicos.**

- Facilitar a los y las profesionales la información sobre ensayos clínicos con reclutamiento activo a nivel nacional.
- Facilitar el conocimiento del procedimiento de derivación a centros de referencia para la participación en ensayos clínicos.
- Impulsar el desarrollo de ensayos clínicos en el ámbito de las ER.

<b>Proyecto</b>	<b>4.2 Favorecer la prescripción y uso adecuado de medicamentos</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>4. Terapias</b>
<b>Acciones</b>	
<b>4.2.1 Promover la evaluación y el uso seguro y adecuado de los medicamentos.</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Promover iniciativas relacionadas con la evaluación de resultados en salud de los medicamentos huérfanos.</li> <li>• Impulsar la farmacogenómica para favorecer el desarrollo de nuevos tratamientos basados en cada individuo, de tal forma que se prescriba el medicamento más efectivo para los y las pacientes, evitando daños potenciales.</li> <li>• Favorecer el acceso o la disponibilidad de guías clínicas de indicación de tratamientos.</li> </ul>
<b>4.2.2 Mejorar la administración de los tratamientos en Hospitales de Día.</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fomentar la formación en ER de los y las profesionales de enfermería que trabajan en los hospitales de día pediátricos.</li> <li>• Favorecer la adecuación de los hospitales de día para la administración de los tratamientos farmacológicos en ER.</li> </ul>

**7.3.5. Línea estratégica 5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral**

Mediante esta línea se contempla la mejora de la atención sociosanitaria, educativa y laboral en el ámbito de la atención a las personas con ER-SD Para ello, se pretende reforzar la coordinación interinstitucional, avanzar en determinados procedimientos y prestaciones de servicios sociales, facilitar la integración en los centros educativos, así como en el ámbito laboral y favorecer la colaboración con las asociaciones de pacientes.

En el marco de la coordinación interinstitucional, se plantea la mejora de los canales de coordinación y comunicación, entre otras actuaciones, se contempla retomar el trabajo realizado en el desarrollo del Proyecto de Atención Sociosanitaria de la Junta de Castilla y León (ARGOSS).

Con relación a los procedimientos y prestaciones en el ámbito de los servicios sociales se pretende mejorar tanto los procedimientos de valoración de la discapacidad y dependencia, como potenciar el Servicio de Teleasistencia a Domicilio para las personas con ER-SD que tengan reconocida la condición de dependencia.

En el ámbito educativo se favorece la integración de las personas con ER-SD a través de promover la inclusión en el Plan de Atención a la Diversidad de los centros escolares de un Plan de acogida y atención, estrechar la colaboración entre el ámbito sanitario y educativo, favorecer la dotación de las adaptaciones técnicas o recursos tecnológicos necesarios para la inclusión de los niños y las niñas y la evaluación de la respuesta educativa a las ER para identificar y abordar áreas de mejoras.

Por lo que se refiere a la integración laboral, se pretende reforzar la colaboración entre los ámbitos de educación y empleo para mejorar la transición laboral de las personas con ER-SD que hayan finalizado sus estudios.

Igualmente, se contempla un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes en lo relativo a mejorar la coordinación y a promover espacios de participación conjuntos.

Los proyectos que se contemplan en esta línea son los siguientes:

- Reforzar la coordinación interinstitucional para mejorar la atención a las personas con ER-SD.
- Avanzar en la mejora de procedimientos y prestaciones de servicios sociales en el ámbito de las ER.
- Favorecer la integración de las personas con ER-SD en los centros educativos (infancia/jóvenes).
- Favorecer la integración laboral de las personas con ER-SD.
- Favorecer un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes.

En las siguientes fichas se recoge el desarrollo en acciones de cada uno de los proyectos considerados.

<b>Proyecto</b>	5.1 Reforzar la coordinación interinstitucional para mejorar la atención a las personas con ER-SD
<b>Línea estratégica</b>	<b>5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral</b>
<b>Acciones</b>	
<b>5.1.1 Mejorar los mecanismos de coordinación interinstitucional.</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Establecer los cauces de colaboración con los agentes implicados en la atención a las personas con ER-SD para coordinar de forma óptima las actuaciones y recursos necesarios en la prestación de servicios a los mismos y sus familias, estableciendo o reforzando los protocolos de coordinación y los plazos de atención, en aspectos como:             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Homogeneización de las dinámicas de coordinación entre los y las profesionales de AP y los equipos responsables de la valoración de la discapacidad.</li> <li>○ Refuerzo de la coordinación entre los CEAS y el ámbito sanitario (centros de salud y hospitales) en lo relativo a intervenciones y tratamientos programados o de urgencias en personas con dependencia.</li> <li>○ Refuerzo de la coordinación entre las Secciones de Protección a la Infancia y el ámbito sanitario.</li> </ul> </li> <li>• Elaborar una cartera de servicios integral adaptada a las personas con ER-SD, mediante la constitución de un grupo de trabajo de carácter interinstitucional, y establecer un procedimiento para actualizar de forma permanente la cartera de servicios de acuerdo con los recursos disponibles y las necesidades detectadas.</li> </ul>	
<b>5.1.2 Favorecer la comunicación y el intercambio de información.</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mejorar los procesos de comunicación, estableciendo canales estandarizados, accesibles y próximos entre los diferentes organismos implicados en la atención a las personas con ER-SD.</li> <li>• Mejorar el intercambio de información entre los y las profesionales sociosanitarios para la gestión compartida de los casos, a través del desarrollo de una plataforma que permita compartir la información sanidad-servicios sociales para una gestión más ágil de las prestaciones (expediente único interoperable), dando continuidad al trabajo realizado en el marco del Proyecto de Atención Sociosanitaria de la Junta de Castilla y León (ARGOSS).</li> </ul>	
<b>5.1.3 Optimizar la Atención Temprana.</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Garantizar el acceso al Servicio de Atención Temprana a los niños/as con ER y sus familias en las condiciones y plazos establecidos en Protocolo de Coordinación</li> </ul>	

Interadministrativa de Atención Temprana de Castilla y León, con especial consideración en el ámbito rural.

- Avanzar en la mejora de los protocolos de coordinación entre los Servicios de Rehabilitación hospitalaria y centros de Atención Temprana, para que en la atención no se solapen intervenciones de distinta línea de manera ineficiente, favoreciendo el desarrollo de reuniones interdisciplinares con carácter regular en las que participen también profesionales de atención temprana con los responsables de la atención sanitaria.

<b>Proyecto</b>	<b>5.2 Avanzar en la mejora de procedimientos y prestaciones de servicios sociales en el ámbito de las ER</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral</b>
<b>Acciones</b>	
<b>5.2.1 Mejorar el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad y dependencia.</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Crear un grupo de trabajo inter-consejerías (Sanidad y Familia e Igualdad de Oportunidades) para diseñar documentos e informes que agilicen los procedimientos de reconocimiento del grado de discapacidad y dependencia.</li> <li>• Consensuar la emisión de modelos oficiales de informes de Salud que faciliten y agilicen la aplicación de los baremos para la valoración del grado de discapacidad y el grado de dependencia.</li> <li>• Favorecer el acceso a los procedimientos de solicitud de los grados dependencia y discapacidad.</li> </ul>	
<b>5.2.2 Proporcionar un Servicio de Teleasistencia a Domicilio</b> a las personas afectadas por ER que lo precisen y tengan reconocida la condición de dependencia.	

<b>Proyecto</b>	<b>5.3 Favorecer la integración de las personas con ER-SD en los centros educativos (infancia/jóvenes)</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral</b>
<b>Acciones</b>	
<b>5.3.1 Diseñar un Plan de acogida y de atención en el centro educativo, que puede formar parte del Plan de Atención a la Diversidad.</b>	
<b>5.3.2 Reforzar la colaboración interinstitucional (Sanidad y Educación) para:</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Orientar y asesorar a la comunidad educativa sobre las características de la enfermedad y sus implicaciones en el ámbito educativo.</li> <li>• Proporcionar apoyo desde los centros sanitarios cercanos cuando sea necesario.</li> </ul>	
<b>5.3.3 Dotar a los centros y/o proporcionar al alumnado con ER-SD de las adaptaciones técnicas o recursos tecnológicos necesarios para el desarrollo de su proceso de aprendizaje y su integración.</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Establecer un mapa de necesidades que presenta el alumnado con ER-SD.</li> <li>• Valorar y seleccionar los recursos personales, materiales y metodológicos para su atención que garanticen una adecuada cobertura de sus necesidades (tanto en aspectos de valoración, a través de los equipos de orientación escolar, apoyo psicológico, como en terapias específicas dentro de la escuela, tales como: pedagogía terapéutica, logopedia, fisioterapia, terapia ocupacional, integración sensorial, ...).</li> </ul>	

- Favorecer la disponibilidad de los y las profesionales sanitarios en los centros educativos en los casos que sea necesario de acuerdo con lo establecido en la legislación vigente.

**5.3.4 Evaluar la respuesta educativa a las ER, mediante:**

- Realizar encuestas individuales a los diferentes colectivos.
- Analizar la evolución de los recursos específicos destinados a ER.
- Identificar áreas de mejora y establecer planes de acción.

<b>Proyecto</b>	<b>5.4 Favorecer la integración laboral de las personas con ER-SD</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral</b>
<b>Acciones</b>	
<b>5.4.1</b>	<b>Realizar sesiones conjuntas entre los equipos de orientación de educación y los orientadores profesionales del Servicio Público de Empleo de Castilla y León (ECyL) para mejorar la transición a la vida laboral y adulta de aquellos alumnos que deseen incorporarse al mercado de trabajo, favoreciendo su acceso a la cartera común de servicios del sistema nacional de empleo<sup>1</sup> para mejorar su empleabilidad, tales como:</b>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Servicios de orientación laboral, mediante itinerarios y tutorías personalizadas dirigidos a la inserción laboral, así como acciones de acompañamiento en la búsqueda de empleo.</li> <li>• Cursos de formación.</li> </ul>

<b>Proyecto</b>	<b>5.5 Favorecer un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral</b>
<b>Acciones</b>	
<b>5.5.1</b>	<b>Mejorar la coordinación de los y las profesionales de la administración pública con los y las profesionales sociosanitarios de las entidades sociales, estableciendo canales formales de comunicación, así como protocolos de derivación claros entre la administración y las entidades del tercer sector, y apoyar al movimiento asociativo para que pueda llevar a cabo proyectos que complementen la acción que realiza la administración.</b>
<b>5.5.2</b>	<b>Promover la participación de las asociaciones de pacientes con ER-SD en los Consejos de Salud de Área y en los de carácter social, para trasladar aspectos de mejora y propuestas de abordaje en el ámbito de las ER.</b>

**7.3.6. Línea estratégica 6. Investigación**

Esta línea estratégica se orienta a la investigación en ER se contemplan medidas orientadas a impulsar el desarrollo de actividades de investigación, compartir el conocimiento y difundir los resultados de las investigaciones y promover la innovación.

Para impulsar la investigación en el ámbito de las ER-SD se considera necesario elaborar un plan de investigación específico en ER que contemple las prioridades de investigación autonómicas, dotar un marco presupuestario estable que permita dar continuidad a los proyectos

<sup>1</sup> Para acceder a la cartera común de servicios del sistema nacional de empleo es necesario estar inscrito o inscribirse como demandante de empleo.

de investigación, potenciar la investigación en determinadas áreas y apoyar a los y las profesionales que deseen llevar a cabo proyectos de investigación.

También se promueve la difusión de los resultados de investigación tanto específicamente a los y las profesionales y la comunidad científica, como a la sociedad en su conjunto.

En el ámbito de la innovación se pretende favorecer la traslación y transferencia de resultados de la investigación, así como promover la colaboración público-privada.

Para ello, se han definido los siguientes proyectos:

- Impulsar la investigación en ER.
- Favorecer la difusión de información sobre investigación, desarrollo e innovación en ER.
- Promover la innovación en el ámbito de las ER.

En las siguientes fichas se recogen las acciones de cada uno de los proyectos.

<b>Proyecto</b>	<b>6.1 Impulsar la investigación en ER</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>6. Investigación</b>
<b>Acciones</b>	
<b>6.1.1</b>	<p><b>Favorecer el desarrollo de un plan de investigación y un marco presupuestario estable para la investigación en ER.</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Desarrollar un plan de investigación autonómico en ER</li> <li>• Determinar las líneas estratégicas de investigación en ER por parte de SACyL a medio y largo plazo.</li> <li>• Dotar presupuestariamente el Plan al objeto de dar continuidad y estabilidad a las líneas de investigación en ER que se desarrollen.</li> <li>• Incorporar las líneas de investigación prioritarias en ER en las convocatorias autonómicas de financiación de proyectos de investigación.</li> <li>• Apoyar la actividad de los grupos y centros de investigación en ER a través de subvenciones directas.</li> <li>• Incorporar un modelo de evaluación económica y de resultados en investigación.</li> </ul>
<b>6.1.2</b>	<p><b>Potenciar la realización de estudios de investigación en el ámbito de las ER.</b></p> <p>1) Con relación al diagnóstico:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fomentar la investigación aplicada al diagnóstico, hasta garantizar la equidad en el acceso de todas las personas afectadas a las pruebas diagnósticas que se requieran en cada caso.</li> </ul> <p>2) Investigación de tratamientos:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Promover la participación de los centros en los ensayos clínicos con medicamentos huérfanos.</li> <li>• Incrementar la investigación en terapias avanzadas.                     <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Promover la investigación de terapias alternativas para el tratamiento de ciertas ER, con pronóstico grave, para las que el tratamiento actual no es efectivo.</li> <li>○ Elaborar un mapa de recursos de terapias avanzadas, así como la forma de acceso a las mismas.</li> </ul> </li> <li>• Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana y para la evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños y niñas con ER.</li> </ul> <p>3) Atención y seguimiento:</p>

- Investigación en cuidados, servicios sanitarios e impacto de las ER en las personas y en la salud pública, promoviendo la investigación para la mejora de la sospecha diagnóstica.
- Evaluación del impacto de los modelos de atención de las ER
- Realizar estudios sobre la calidad de vida de los pacientes con ER y familiares.

4) Otras acciones:

- Investigación epidemiológica mediante el RERCyL.
- Investigación etiopatogénica de ER
- Incorporar la investigación en ER en los programas de salud.
- Favorecer la provisión de incentivos para las industrias sanitaria y de biotecnología.

**6.1.3 Apoyar la labor investigadora de los y las profesionales.**

- Fomentar e incentivar la investigación en todos los niveles asistenciales, mediante el apoyo y reconocimiento institucional a la labor investigadora.
- Favorecer la colaboración en red:
  - A nivel regional, entre todos los organismos de investigación tanto públicos como privados (unidades de investigación, clúster, centros de referencia, universidades,...), favoreciendo marcos de colaboración entre centros de conocimiento.
  - A nivel nacional e internacional:
    - Favorecer la participación en proyectos e iniciativas de investigación nacionales con CSUR, otros grupos de investigación en ER del CIBERER, ...
    - Favorecer la participación de los CSUR de Castilla y León en las Redes Europeas de Referencia.
- Crear una base de datos compartida que recoja todos los pacientes con sospecha de ER que sea gestionada por un profesional experto.

<b>Proyecto</b>	<b>6.2 Favorecer la difusión de información sobre investigación, desarrollo e innovación en ER</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>6. Investigación</b>
<b>Acciones</b>	
<b>6.2.1</b>	<b>Incorporar dentro de los canales de comunicación de SACyL (Boletín de I+D+i, Portal de investigación, ...) a los grupos y centros de investigación, la información específica de las ER, en lo relativo a:</b>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Convocatorias internas de SACyL.</li> <li>• Convocatorias externas de ámbito nacional o internacional, ya sean públicas o privadas.</li> </ul>
<b>6.2.2</b>	<b>Difundir los resultados en salud de las investigaciones e innovaciones realizadas en el ámbito de las ER, no sólo a la comunidad investigadora, sino a todos los y las profesionales sanitarios y a la población en su conjunto.</b>

<b>Proyecto</b>	<b>6.3 Promover la innovación en el ámbito de las ER</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>6. Investigación</b>
<b>Acciones</b>	
<b>6.3.1</b>	<b>Favorecer la traslación y transferencia de los resultados de investigación, facilitando la Innovación en el ámbito de las ER.</b>

**6.3.2 Promover la colaboración público-privada para favorecer la innovación en sus distintas dimensiones: diagnóstica, terapéutica, tecnológica y de gestión sanitaria.**

### 7.3.7. Línea estratégica 7. Formación

La línea estratégica de Formación contempla actuaciones de mejora tanto dirigidas a los y las profesionales del sector sanitario, como de otros ámbitos como educación, servicios sociales y empleo. Igualmente se consideran acciones formativas para las personas con ER-SD, los familiares y las asociaciones de pacientes.

En el marco de formación a los y las profesionales cabe destacar la necesidad de elaborar un programa específico de formación en ER de carácter estable que tenga en cuenta las necesidades formativas que puedan presentar los diferentes profesionales y el desarrollo de alianzas estratégicas para definir marcos de colaboración con otras entidades.

Igualmente, se contemplan acciones formativas de carácter transversal orientadas a los y las profesionales de otras instituciones implicadas en la atención a las ER-SD

De la misma forma, se contemplan acciones específicas de formación orientadas a las personas con ER-SD y familiares, así como a las asociaciones de pacientes.

Los proyectos en los que se articula esta línea estratégica son:

- Favorecer la formación continua en ER en el ámbito sanitario.
- Favorecer la formación en ER con carácter interinstitucional.
- Favorecer la formación de las personas con ER-SD, familiares y asociaciones.

A su vez cada uno de los proyectos se ha desarrollado en acciones que se presentan a continuación.

<b>Proyecto</b>	<b>7.1 Favorecer la formación continua en ER en el ámbito sanitario</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>7. Formación</b>
<b>Acciones</b>	
<b>7.1.1 Desarrollar un programa específico de formación en ER.</b>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Incorporar en el Plan de Formación Continua de SACyL un programa de formación en ER, que incluya entre otros los siguientes contenidos:             <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Formación específica en el abordaje integral de las ER en Castilla y León (atendiendo no solo a aspectos clínicos, sino psicosociales) dirigida a todos los y las profesionales de los diferentes niveles asistenciales y perfiles, incluyendo a los trabajadores sociales.</li> <li>○ Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y hospitalaria.</li> <li>○ Identificar signos y síntomas de sospecha de ER, especialmente en el ámbito pediátrico, priorizando aquellas enfermedades que disponen de tratamiento específico.</li> <li>○ Dar continuidad a las acciones formativas en teratógenos.</li> <li>○ Abordaje del apoyo psicológico a las personas con ER-SD y sus familias.</li> <li>○ Tecnologías e innovación en ER.</li> <li>○ Metodologías de investigación.</li> <li>○ Competencias de humanización en el abordaje de las personas con ER-SD.</li> </ul> </li> </ul>	

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Diseñar itinerarios formativos que tengan en cuenta entre otros aspectos: el nivel asistencial, el estamento profesional y la especialidad médica.</li> <li>• Dar mayor visibilidad a las acciones formativas en ER en el Portal de Formación de SACyL.</li> </ul>
<b>7.1.2</b>	<b>Favorecer el acceso a formación de alta calidad, mediante la posibilidad de realizar estancias formativas y rotaciones a los y las profesionales</b> tanto en unidades de referencia, como en CSUR y otros centros especializados, para optimizar el manejo de los pacientes con ER-SD, especialmente en el caso de los y las profesionales en formación para favorecer su aprendizaje y concienciación en la detección, diagnóstico y manejo de las ER.
<b>7.1.3</b>	<b>Consolidar acuerdos de colaboración para el desarrollo de actividades formativas en ER.</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Estrechar la colaboración con el ámbito universitario y los centros de Formación Profesional para el desarrollo de cursos y seminarios formativos dirigidos a estudiantes de ciencias de la salud en colaboración con los nodos asistenciales de referencia y las Universidades de Castilla y León o los centros de Formación Profesional.</li> <li>• Establecer un modelo de colaboración con las sociedades científicas. <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Desarrollar acciones formativas en colaboración con las sociedades científicas de cada especialidad.</li> <li>○ Difundir los cursos de formación y herramientas online de acceso libre para los y las profesionales elaborados por las sociedades científicas, tanto en el ámbito nacional como internacional.</li> </ul> </li> <li>• Promover el desarrollo de actividades conjuntas de formación con el CREER IMSERSO y las asociaciones de pacientes, y difundir las mismas entre el personal sanitario.</li> <li>• Impulsar el desarrollo de jornadas de difusión y acciones de formación estables por parte del ICSCYL – Fundación IECSCYL en el ámbito de las ER en colaboración con otras entidades público-privadas.</li> </ul>
<b>7.1.4</b>	<b>Favorecer el desarrollo de una metodología de trabajo sistematizada que permita el flujo de información y la formación conjunta entre los y las profesionales clínicos</b> , especialmente desde los centros y unidades de referencia en ER.

<b>Proyecto</b>	<b>7.2 Favorecer la formación en ER con carácter interinstitucional</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>7. Formación</b>
<b>Acciones</b>	
<b>7.2.1</b>	<b>Diseñar acciones formativas en ER orientadas a los y las profesionales de educación, servicios sociales<sup>2</sup> y del ámbito laboral.</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Adaptar las acciones formativas (intensidad, contenidos,...) atendiendo a las diferentes necesidades de los y las profesionales de cada sector y a los objetivos que se pretendan conseguir (formación más especializada y dirigida, formación básica y acciones de sensibilización).</li> <li>• Diseñar los diversos itinerarios formativos para cada uno de los segmentos identificados, que además de contenidos específicos en ER, incluyan aspectos relacionados con la humanización (escucha activa, asertividad, empatía, trato, habilidades sociales,...).</li> </ul>
<b>7.2.2</b>	<b>Específicamente en el ámbito educativo ofertar formación</b> en lo relativo a:

<sup>2</sup> Incluyendo a los y las profesionales de atención directa de los centros de protección.

- Formar a los servicios de orientación educativa para identificar las necesidades educativas del alumnado con ER-SD.
- Formar a profesores sobre la atención educativa en el aula del alumnado con ER-SD.

<b>Proyecto</b>	<b>7.3 Favorecer la formación de los pacientes, familiares y asociaciones</b>
<b>Línea estratégica</b>	<b>7. Formación</b>
<b>Acciones</b>	
<b>7.3.2 Promover la formación de los pacientes, familiares y familias de acogida.</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Favorecer en el momento del diagnóstico la formación a los pacientes y familiares en el manejo diario de su enfermedad, en áreas como nutrición, fisioterapia respiratoria, etc. según el tipo de enfermedad.</li> <li>• Incluir las ER en la escuela de pacientes de Castilla y León. <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Desarrollar programas de formación de paciente activo.</li> <li>○ Elaborar programas de formación especializados para los cuidadores y familiares implicados en la atención de las personas con ER-SD.</li> </ul> </li> </ul>
<b>7.3.3 Planificar acciones formativas para la capacitación del tejido asociativo.</b>	

## 8. Implantación del PIERCyL

Para favorecer la implantación y el seguimiento del PIERCyL se ha definido una estructura organizativa que permita articular la implementación y puesta en marcha de cada uno de los proyectos definidos.

Asimismo, se ha establecido un cronograma que contempla la priorización temporal asignada a cada uno de los proyectos, junto con un cuadro de indicadores que permitirá medir el impacto de cada proyecto una vez que haya sido implementado.

### 8.1 Modelo de despliegue y seguimiento

A través del modelo de despliegue se establece la estructura organizativa de gobierno del PIERCyL que será responsable de la implantación y puesta en funcionamiento de los diferentes proyectos.

Para ello se establece un Comité de Dirección, un coordinador regional y 4 grupos operativos de trabajo sectoriales con una persona responsable en cada uno de ellos.

- **Comité de Dirección**

El Comité de Dirección es el órgano responsable a alto nivel de velar por la adecuada implementación del PIERCyL atendiendo a los objetivos planteados.

Las principales funciones que tiene asignadas son las siguientes:

- Supervisar el adecuado despliegue de los proyectos atendiendo a los objetivos planteados y la planificación establecida.
- Valorar los informes de situación elaborados por el Coordinador del PIERCyL.
- Valorar y tomar decisiones sobre las posibles incidencias que puedan surgir en la implantación de los proyectos y que no puedan ser resueltas a nivel operativo.
- Analizar los indicadores de evaluación que permitan valorar el impacto de la puesta en marcha del PIERCyL.

El Comité de Dirección tiene carácter intersectorial, estando formado por representantes de la Consejería de Sanidad (SACyL), la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, la Consejería de Educación y la Consejería de Industria, Comercio y Empleo. Se considera necesario la participación en el Comité de Dirección por parte de cada consejería de al menos un representante de las siguientes direcciones generales y organismos públicos.

- Consejería de Sanidad (SACyL):
  - Dirección General de Salud Pública
  - Dirección General de Planificación Sanitaria, Investigación e Innovación
  - Dirección General de Asistencia Sanitaria y Humanización
  - Dirección General de Salud Digital
  - Dirección General de Calidad e Infraestructuras Sanitarias
  - Dirección General de Personal y Desarrollo Profesional
- Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades:
  - Dirección General de Personas Mayores, Personas con Discapacidad y Atención a la Dependencia
  - Dirección General de Familias, Infancia y Atención a la Diversidad.
- Consejería de Educación:
  - Dirección General de Planificación, Ordenación y Equidad Educativa
  - Dirección General de Innovación y Formación del Profesorado

- Dirección General de Formación Profesional y Régimen Especial
- o Consejería de Industria, Comercio y Empleo:
  - Servicio Público de Empleo de Castilla y León (ECyL)
  - Dirección General de Economía Social y Autónomos

En el Comité de Dirección también estarán presentes, el coordinador del plan y los responsables de los grupos sectoriales.

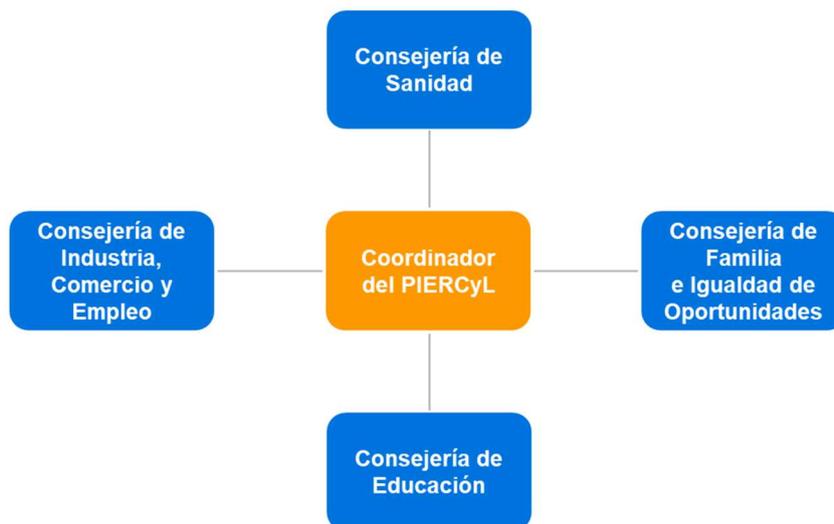
El Comité de Dirección se reunirá de forma periódica una vez al año, si bien podrá ser convocado con carácter extraordinario cuando sea necesario.

Adicionalmente, el coordinador del Plan invitará a participar a un representante de la Federación más representativa de las asociaciones de pacientes de ER-SD en el Comité de Dirección, y en su caso, en las reuniones de coordinación de los grupos de trabajo sectoriales.

#### • **Coordinador del PIERCyL**

El coordinador del PIERCyL es el responsable de liderar el despliegue de los proyectos definidos en el PIERCyL de acuerdo con la hoja de ruta establecida. Para ello, mantendrá reuniones de trabajo periódicas con los responsables de los grupos de trabajo sectoriales para revisar conjuntamente la planificación de las actuaciones a realizar y coordinar su ejecución, identificando los objetivos y responsabilidades de cada ámbito sectorial, así como identificar los perfiles más adecuados a implicar su ejecución.

Ilustración 10. Modelo de trabajo del coordinador del PIERCyL con los responsables de los grupos de trabajo sectoriales



Fuente: Elaboración propia.

El coordinador del PIERCyL asumirá las siguientes funciones:

- o Supervisar el desarrollo y evolución de la implementación de cada uno de los proyectos de acuerdo con la planificación establecida y valorar los resultados.
- o Elaborar informes periódicos del estado de situación para informar al Comité de Dirección.
- o Realizar el seguimiento de los indicadores definidos.
- o Establecer las acciones de mejora que correspondan ante posibles incidencias, y trasladar las mismas al Comité de Dirección cuando no puedan ser resueltas.

• **Grupos de trabajo sectoriales**

Para abordar la implementación del Plan se crearán cuatro grupos sectoriales en cada una de las Consejerías implicadas en el desarrollo del Plan (Sanidad; Familia e Igualdad de Oportunidades; Educación; Empleo e Industria). Cada uno de estos grupos de trabajo estarán integrados por técnicos de los servicios centrales de las direcciones generales y organismos públicos de cada Consejería, así como por profesionales de los dispositivos prestadores de atención directa. En todo caso, cada uno de los grupos sectoriales deberá tener un carácter multidisciplinar y dar cobertura a las áreas de conocimiento que implica cada proyecto.

• **Responsables sectoriales**

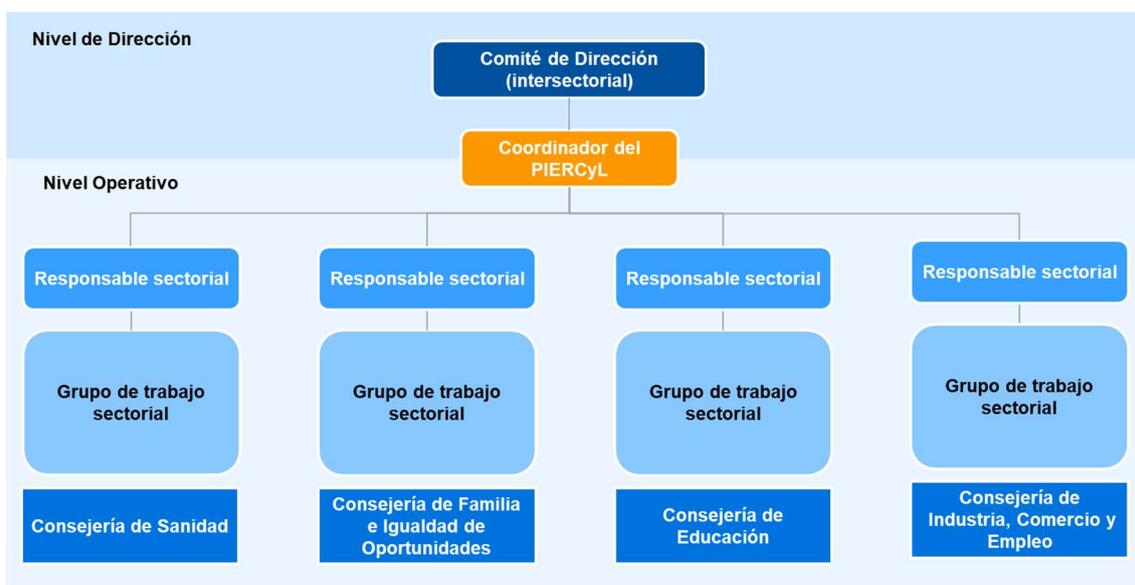
Para cada uno de los grupos de trabajo sectoriales se designará una persona responsable. Los y las responsables de los grupos de trabajo sectoriales, junto con el coordinador del Plan deberán asumir la planificación y puesta en marcha de los proyectos, siempre y cuando el proyecto esté relacionado con su ámbito sectorial.

A los responsables sectoriales les corresponden las siguientes funciones:

- Planificar con el coordinador del Plan y el resto de los responsables de los grupos de trabajo sectorial la implementación de los proyectos de acuerdo con la hoja de ruta, clarificando los objetivos y responsabilidades de cada sector en la implementación de los proyectos.
- Valorar juntamente con los miembros de su grupo sectorial las tareas que son necesarias llevar a cabo en cada proyecto y asignar las personas responsables de cada una de ellas.
- Realizar el seguimiento de cómo se están llevando a cabo las tareas contempladas e identificar de forma temprana cualquier incidencia en su desarrollo.
- Adoptar las acciones de mejora que sean necesarias, y trasladar al coordinador del Plan cualquier incidencia que no pueda ser resuelta en el marco del grupo de trabajo sectorial y que deba ser valorada en conjunto por el resto de los responsables de grupos de trabajo o bien, trasladada al Comité de Dirección.

A continuación, se incluye el modelo organizativo de despliegue del PIERCyL

Ilustración 11. Modelo organizativo de despliegue del PIERCyL



Fuente: Elaboración propia.

## 8.2 Cronograma de despliegue del PIERCyL

Se ha establecido un cronograma para la implantación de forma progresiva de las acciones definidas en el PIERCyL. Para ello, se ha priorizado el abordaje de las 71 acciones durante los 5 años de vigencia del Plan (ver Tabla 8).

En el cronograma se recoge en color naranja el año o años en el que se inicia el despliegue de la acción, en el que se requiere un mayor impulso, y en los años siguientes, en color naranja más claro se refleja la continuidad de la acción, su mantenimiento y seguimiento.

Tabla 8. Cronograma de implantación del PIERCyL

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Responsable	Años				
		2023	2024	2025	2026	2027
<b>Línea estratégica 1. Información</b>						
<b>1.1. Favorecer el desarrollo de la actividad del RERCyL</b>						
1.1.1. Favorecer el proceso de captación e identificación de casos de ER.	DGSD					
1.1.2. Dar continuidad al personal de soporte al Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL).	Secretaría General. Consejería de Sanidad (SACyL)					
1.1.3. Favorecer el intercambio de información con los Registros de ER de otras CCAA limítrofes con Castilla y León.	DGSP					
1.1.4. Promover la difusión de la información del RERCyL.	DGSP					
<b>1.2. Impulsar la mejora de los sistemas de información en el ámbito de las ER</b>						
1.2.1. Favorecer el apoyo de los SSII a la práctica clínica en ER	DGSD					
1.2.2. Promover la incorporación progresiva de la tecnología en el modelo de relación con pacientes.	DGSD					
1.2.3. Avanzar en la gestión de la información y en la interoperabilidad de los sistemas en el ámbito de las ER	DGSD					
<b>1.3. Diseñar una herramienta interactiva de apoyo a los y las profesionales sanitarios y mejorar el acceso de los y las profesionales a la información</b>						
1.3.1. Desarrollar un sistema multiplataforma que contemple la creación de una App interactiva sobre ER	DGPSII					
1.3.2. Acercar la información sobre ER a los y las profesionales.	DGPSII					

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Responsable	Años				
		2023	2024	2025	2026	2027
<b>1.4. Mejorar la información a los pacientes, los familiares, las asociaciones y la sociedad en su conjunto</b>						
1.4.1. Facilitar a los pacientes y sus familiares la información relevante sobre ER	DGASH					
1.4.2. Establecer mecanismos de contacto y cooperación con las asociaciones de pacientes de ER-SD.	DGASH					
1.4.3. Desarrollar un plan de sensibilización dirigido a la ciudadanía en general	DGASH					
<b>Línea estratégica 2. Prevención y detección precoz</b>						
<b>2.1. Favorecer la prevención en ER y mejorar el diagnóstico precoz</b>						
2.1.1. Fomentar los estilos de vida saludables en la población	DGSP					
2.1.2. Potenciar el Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León	DGSP					
2.1.3. Establecer protocolos de estudios metabólicos, bioquímicos, genéticos y de anatomía patológica en caso de sospecha de ER en fetos o recién nacidos fallecidos.	DGSP					
<b>2.2. Potenciar el diagnóstico y el asesoramiento genético y otras pruebas complementarias</b>						
2.2.1. Reforzar la estructura en Red de apoyo a los estudios genéticos en los pacientes pediátricos	DGASH					
2.2.2. Favorecer la existencia de una estructura en red de apoyo a los estudios genéticos en adultos	DGASH					
2.2.3. Impulsar el Asesoramiento Genético Preconcepcional	DGASH					
2.2.4. Favorecer la realización de todas las pruebas diagnósticas necesarias en cada caso.	DGASH					
<b>2.3. Aumentar la capacidad resolutive de Atención Primaria</b>						
2.3.1. Ampliar y mejorar las competencias para el abordaje de las ER-SD	DGASH					
2.3.2. Consensuar el petitorio de pruebas diagnósticas desde AP.	DGASH					
2.3.3. Favorecer el acceso y la comunicación desde AP a los y las profesionales de referencia de los nodos o del hospital de su área de salud	DGASH					
<b>Línea estratégica 3. Atención Sanitaria</b>						

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Responsable	Años				
		2023	2024	2025	2026	2027
<b>3.1. Potenciar el modelo autonómico de la atención a las ER-SD en pediatría</b>						
3.1.1. Potenciar la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado en Enfermedades Raras de Castilla y León (DiERCyL).	DGASH					
3.1.2. Favorecer la capacitación/ formación pediátrica en ER	DGPDS					
3.1.3. Favorecer la disponibilidad de clínicos de referencia para el tratamiento de la enfermedad mental infanto-juvenil.	DGASH					
3.1.4. Asegurar la transición adecuada de los y las pacientes pediátricas a adulto.	DGASH					
<b>3.2. Avanzar en la implementación del modelo autonómico de la atención a las ER-SD en adultos</b>						
3.2.1. Configuración de los Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y los Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR).	DGASH					
3.2.2. Establecer el modelo de coordinación con las áreas de salud	DGASH					
3.2.3. Diseñar y desplegar el plan de comunicación del modelo de atención a las ER-SD en adultos	DGASH					
<b>3.3. Afianzar el modelo de atención a las ER-SD en las áreas de salud</b>						
3.3.1. Establecer los protocolos de atención integral dentro del área de salud que garanticen la comunicación, la atención coordinada y continuada	DGASH					
3.3.2. Desarrollar programas de hospitalización domiciliaria para la atención de algunas personas con ER	DGASH					
3.3.3. Favorecer la continuidad de los y las profesionales formados en ER (en el ámbito pediátrico y en adultos, ámbito clínico y de laboratorio).	DGPDS					
3.3.4. Implantar la figura del o la enfermera Gestora de Casos para ER-SD	DGASH					
3.3.5. Garantizar el acceso a los cuidados paliativos pediátricos en Castilla y León	DGASH					
<b>3.4. Favorecer la humanización y la atención centrada en la persona</b>						
3.4.1. Adaptar diferentes proyectos del Plan Persona de Castilla y León a las Unidades, Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR)	DGASH					
3.4.2. Garantizar los apoyos necesarios a la familia y la continuidad en la atención durante el proceso diagnóstico	DGASH					

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Responsable	Años				
		2023	2024	2025	2026	2027
<b>3.5. Facilitar el desarrollo de intervenciones complementarias</b>						
3.5.1. Incorporar psicólogos en los equipos multidisciplinares, especialmente de las unidades de referencia.	DGPDS					
3.5.2. Implantar un modelo de atención que permita a las familias acceder a recursos psicosociales a través de la colaboración con las entidades de referencia.	DGASH					
3.5.3. Favorecer el acceso a servicios de rehabilitación, fisioterapia y prescripción de ejercicio físico.	DGASH					
3.5.4. Favorecer la mejora de la prestación de nutrición clínica y dietética asegurando su disponibilidad para los pacientes que lo requieran.	DGASH					
<b>Línea estratégica 4. Terapias</b>						
<b>4.1. Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las ER</b>						
4.1.1. Facilitar a las personas con ER-SD el acceso a los tratamientos.	DGASH					
4.1.2. Favorecer la participación de pacientes en ensayos clínicos.	DGASH					
<b>4.2. Favorecer la prescripción y uso adecuado de medicamentos</b>						
4.2.1. Promover la evaluación y el uso seguro y adecuado de los medicamentos.	DGASH					
4.2.2. Mejorar la administración de los tratamientos en Hospitales de Día.	DGASH					
<b>Línea estratégica 5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral</b>						
<b>5.1. Reforzar la coordinación interinstitucional para mejorar la atención a las personas con ER-SD</b>						
5.1.1. Mejorar los mecanismos de coordinación interinstitucional.	DGPSII					
5.1.2. Favorecer la comunicación y el intercambio de información.	DGPSII					
5.1.3. Optimizar la Atención Temprana.	DGASH					
<b>5.2. Avanzar en la mejora de procedimientos y prestaciones de servicios sociales en el ámbito de las ER</b>						
5.2.1. Mejorar el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad y dependencia	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades					
5.2.2. Proporcionar un Servicio de Teleasistencia a Domicilio a las personas afectadas por ER que lo precisen y tengan reconocida la condición de dependencia	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades					

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Responsable	Años				
		2023	2024	2025	2026	2027
<b>5.3. Favorecer la integración de las personas con ER-SD en los centros educativos (infancia/jóvenes)</b>						
5.3.1. Diseñar un Plan de acogida y de atención en el centro educativo, que puede formar parte del Plan de Atención a la Diversidad.	Consejería de Educación					
5.3.2. Reforzar la colaboración interinstitucional (Sanidad y Educación) con relación aspectos sanitarios.	DGASH / Consejería de Educación					
5.3.3. Dotar a los centros y/o proporcionar al alumnado con ER-SD de las adaptaciones técnicas o recursos tecnológicos necesarios para el desarrollo de su proceso de aprendizaje y su integración.	Consejería de Educación					
5.3.4. Evaluar la respuesta educativa a las ER	Consejería de Educación					
<b>5.4. Favorecer la integración laboral de las personas con ER-SD</b>						
5.4.1. Realizar sesiones conjuntas entre los equipos de orientación de educación y los orientadores profesionales del Servicio Público de Empleo de Castilla y León (ECyL)	Consejería de Industria, Comercio y Empleo					
<b>5.5. Favorecer un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes</b>						
5.5.1. Mejorar la coordinación de los y las profesionales de la administración pública con los y las profesionales sociosanitarios de las entidades sociales	Consejería de Sanidad (SACyL) / Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades / Consejería de Educación / Consejería de Industria, Comercio y Empleo					
5.5.2. Promover la participación de las asociaciones de pacientes con ER-SD en los Consejos de Salud de Área	DGCI / DGASH / DGPSII					
<b>Línea estratégica 6. Investigación</b>						
<b>6.1. Impulsar la investigación en ER</b>						
6.1.1. Favorecer el desarrollo de un plan de investigación y un marco presupuestario estable para la investigación en ER	DGPSII					
6.1.2. Potenciar la realización de estudios de investigación en el ámbito de las ER	DGPSII					
6.1.3. Apoyar la labor investigadora de los y las profesionales	DGPSII					
<b>6.2. Favorecer la difusión de información sobre investigación, desarrollo e innovación en ER</b>						

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Responsable	Años				
		2023	2024	2025	2026	2027
6.2.1. Incorporar dentro de los canales de comunicación de SACyL (Boletín de I+D+i, Portal de investigación, ...) a los grupos y centros de investigación, la información específica de las ER	DGPSII					
6.2.2. Difundir los resultados en salud de las investigaciones e innovaciones realizadas en el ámbito de las ER	DGPSII					
<b>6.3. Promover la innovación en el ámbito de las ER</b>						
6.3.1. Favorecer la traslación y transferencia de los resultados de investigación, facilitando la Innovación en el ámbito de las ER.	DGPSII					
6.3.2. Promover la colaboración público-privada para favorecer la innovación en sus tres dimensiones: terapéutica, tecnológica y de gestión sanitaria.	DGPSII					
<b>Línea estratégica 7. Formación</b>						
<b>7.1. Favorecer la formación continua en ER en el ámbito sanitario</b>						
7.1.1. Desarrollar un programa específico de formación en ER	DGPDS / DGPSII					
7.1.2. Favorecer el acceso a formación de alta calidad de los y las profesionales mediante la posibilidad de realizar estancias formativas y rotaciones.	DGPDS					
7.1.3. Consolidar acuerdos de colaboración para el desarrollo de actividades formativas en ER	DGPDS					
7.1.4. Favorecer el desarrollo de una metodología de trabajo sistematizada que permita el flujo de información y la formación conjunta entre los y las profesionales clínicos	DGPDS / DGPSII					
<b>7.2. Favorecer la formación en ER con carácter interinstitucional</b>						
7.2.1. Diseñar acciones formativas en ER orientadas a los y las profesionales de educación, servicios sociales y del ámbito laboral.	Consejería de Sanidad (SACyL) / Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades / Consejería de Educación / Consejería de Industria, Comercio y Empleo					
7.2.2. Ofertar formación específicamente dirigida al ámbito educativo (servicios de orientación educativa y profesorado).	Consejería de Educación / Consejería de Sanidad (SACyL)					
<b>7.3. Favorecer la formación de los pacientes, familiares y asociaciones</b>						

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Responsable	Años				
		2023	2024	2025	2026	2027
7.3.1. Promover la formación de los pacientes y familiares	DGASH					
7.3.2. Planificar acciones formativas para la capacitación del tejido asociativo.	DGASH					

 Año/s en los que se lleva a cabo la implantación y un mayor impulso de la acción

 Años/s en los que se da continuidad a la acción y se realiza su mantenimiento y seguimiento

Acrónimos:

- DGASH: Dirección General de Asistencia Sanitaria y Humanización
- DGPSII: Dirección General de Planificación Sanitaria, Investigación e Innovación
- DGPDS: Dirección General de Personal y Desarrollo Profesional
- DGSP: Dirección General de Salud Pública
- DGSD: Dirección General de Salud Digital

Fuente: Elaboración propia.

## Anexos

### Anexo A: Monitorización

Con el objetivo de facilitar el seguimiento del grado de implantación del PIERCyL se contempla un proceso de evaluación anual que está apoyado en la definición y medición de un conjunto de indicadores asociados a cada una de las acciones.

Inicialmente, se han establecido los indicadores correspondientes a las acciones a implementar durante el primer año. En cada revisión anual, se valorará la conveniencia de añadir nuevos indicadores o sustituir alguno de los ya existentes y se definirán los indicadores correspondientes a las acciones a implementar en el año siguiente.

El cuadro de mando de indicadores se consolidará y permanecerá activo, al menos durante los 5 años de vigencia del PIERCyL, de tal forma que se pueda establecer un evolutivo anual que permita determinar el impacto a lo largo del tiempo y establecer comparaciones de resultados.

Los resultados de la medición de estos indicadores servirán de soporte a los órganos de gobierno del Plan (Comité de Dirección, Coordinador y Responsables de los grupos sectoriales) para la valoración del estado de situación y seguimiento del despliegue, así como a otros grupos de interés.

Tabla 9. Indicadores correspondientes al seguimiento de las acciones a implementar durante el primer año del despliegue del PIERCyL

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Indicadores
<b>Línea estratégica 1. Información</b>	
<b>1.1. Favorecer el desarrollo de la actividad del RERCyL</b>	
<b>1.1.1. Favorecer el proceso de captación e identificación de casos de ER</b>	🔄 Nº de casos de ER confirmados, que no han requerido una validación adicional
1.1.1.c) Introducir en Jimena un identificador de ER	🔄 Nº de pacientes con el identificador de ER marcado en su Historia Clínica
1.1.1.d) Introducir en Jimena una marca para los casos de sospecha diagnóstica de ER o de ER no diagnosticada	🔄 Nº de pacientes con sospecha de ER marcada en su Historia Clínica
1.1.1.g) Concienciar y formar a los y las profesionales sobre cómo registrar el diagnóstico de una ER en la Historia Clínica	🔄 Nº de profesionales que han recibido formación en el registro de la ER en Historia Clínica
<b>1.1.2. Dar continuidad al personal de soporte al Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL)</b>	🔄 Porcentaje de variación del personal de soporte al RERCyL
<b>1.1.3. Favorecer el intercambio de información con los Registros de ER de otras CCAA limítrofes con Castilla y León</b>	🔄 Nº de Registros autonómicos con los que se establece un acuerdo de colaboración para el intercambio de información
<b>1.2. Impulsar la mejora de los sistemas de información en el ámbito de las ER</b>	
<b>1.2.2. Promover la incorporación progresiva de la tecnología en el modelo de relación con pacientes</b>	🔄 Nº de tecnologías incorporadas en el modelo de relación con pacientes
1.2.2.c) Promover el control integrado de los dispositivos POCT	🔄 Nº de dispositivos POCT integrados en el SIL

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Indicadores
<b>1.2.3. Avanzar en la gestión de la información y en la interoperabilidad de los sistemas en el ámbito de las ER</b>	🔄 N° de avances alcanzados en lo relativo a la interoperabilidad de los sistemas de información en ER
1.2.3.b) Garantizar el adecuado dimensionamiento de los sistemas de almacenamiento de la información genómica de los pacientes	🔄 N° de pacientes con su información genómica almacenada
1.2.3.d) Facilitar la seguridad de la información, garantizando la protección de datos genómicos y la ciberseguridad	🔄 N° de medidas de seguridad adoptadas
1.2.3.e) Favorecer la utilización secundaria y la explotación de los datos clínicos y ómicos de las ER	🔄 N° de accesos a los datos clínicos y ómicos de las ER
<b>1.3. Diseñar una herramienta interactiva de apoyo a los y las profesionales sanitarios y mejorar el acceso de los y las profesionales a la información</b>	
<b>1.3.1. Desarrollar un sistema multiplataforma que contemple la creación de una App interactiva sobre ER</b>	🔄 Disponibilidad de una App interactiva sobre ER
1.3.1.a) Definir algoritmos de derivación atendiendo a los signos y síntomas de los y las pacientes	🔄 N° de algoritmos desarrollados en relación con los signos y síntomas
1.3.1.c) Mapa de recursos y circuitos de atención en ER	🔄 Definición del mapa de recursos y circuitos de atención en ER
<b>1.3.2. Acercar la información sobre ER a los y las profesionales</b>	🔄 N° de acciones de información destinadas a los y las profesionales
1.3.2.a) Asegurar el conocimiento por parte de los y las profesionales de la Red CSUR y ERN	🔄 N° de acciones de difusión a los y las profesionales sobre la Red CSUR y ERN
1.3.2.b) Asegurar el conocimiento por parte de los y las profesionales de la canalización de la 2ª opinión médica	🔄 N° de profesionales a los que se les ha ofrecido información sobre la 2ª opinión médica
1.3.2.c) Asegurar el conocimiento por parte de los y las profesionales de los recursos existentes en ER	🔄 N° de profesionales a los que se les ha ofrecido información sobre los recursos existentes en ER
1.3.2.d) Favorecer el acceso a los y las profesionales sanitarios a recursos de apoyo al diagnóstico y mejora de la información a pacientes y familiares	🔄 N° de recursos de apoyo difundidos entre los y las profesionales
1.3.2.e) Promover el desarrollo de conferencias y jornadas para difundir la evidencia científica	🔄 N° de conferencias y jornadas realizadas
1.3.2.f) Jornadas para difundir información sobre los cuidados y atención de personas con ER-SD (interinstitucional)	🔄 N° de jornadas de carácter interinstitucional realizadas
<b>Línea estratégica 2. Prevención y detección precoz</b>	
<b>2.2. Potenciar el diagnóstico y el asesoramiento genético y otras pruebas complementarias</b>	
<b>2.2.1. Reforzar la estructura en Red de apoyo a los estudios genéticos en los pacientes pediátricos</b>	🔄 N° global de acciones de apoyo
2.2.1.a) Reforzar los RRHH en Pediatría dedicados al asesoramiento genético.	🔄 N° de actuaciones de refuerzo en profesionales de Pediatría para la dedicación del asesoramiento genético

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Indicadores
2.2.1.b) Circuitos y acceso a las consultas específicas de asesoramiento genético	🔄 N° de circuitos de derivación/acceso a las consultas de asesoramiento genético definidos
<b>2.2.2. Favorecer la existencia de una estructura en red de apoyo a los estudios genéticos en adultos</b>	🔄 N° de estudios genéticos realizados a pacientes adultos
2.2.2.a) Establecer los NAR y los EMR, reforzando los recursos de estas unidades	🔄 N° de NAR y EMR constituidos
2.2.2.b) Incluir en el proceso diagnóstico la consulta de asesoramiento genético	🔄 N° de consultas de asesoramiento genético
2.2.2.c) Favorecer el acceso a pruebas diagnósticas	🔄 N° de estudios de genética realizados
2.2.2.d) Protocolos de derivación a los NAR y EMR	🔄 Existencia de protocolos de derivación a los NAR y EMR
2.2.2.e) Favorecer la relación entre las diferentes unidades de asesoramiento genético	🔄 N° de interconsultas realizadas entre unidades de asesoramiento genético
2.2.2.f) Formar y/o disponer de profesionales para el asesoramiento genético	🔄 N° de profesionales con formación en asesoramiento genético
2.2.2.g) Garantizar el acceso a toda la información de las pruebas diagnósticas externalizadas	🔄 Porcentaje de pacientes que se realizan una prueba diagnóstica externalizada con información clínica disponible
<b>Línea estratégica 3. Atención Sanitaria</b>	
<b>3.1. Potenciar el modelo autonómico de la atención a las ER-SD en pediatría</b>	
<b>3.1.1. Potenciar la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado en Enfermedades Raras de Castilla y León (DiERCyL)</b>	🔄 N° de actuaciones de mejora realizadas en la unidad DiERCyL
3.1.1.a) Adecuar los profesionales (pediatras especializados, especialistas de laboratorio y personal técnico)	🔄 N° de profesionales especializados incorporados a la unidad
3.1.1.b) Impulsar la implementación de los recursos tecnológicos para disponer de la metodología más avanzada	🔄 N° de nuevas tecnologías incorporadas
3.1.1.c) Mayor disponibilidad y adecuación organizativa de los espacios de DiERCyL	🔄 Planos del nuevo edificio del CAUSA dedicados a DiERCyL
<b>3.2. Avanzar en la implementación del modelo autonómico de la atención a las ER-SD en adultos</b>	
<b>3.2.1. Configuración de los Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y los Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR)</b>	🔄 N° de pacientes atendidos en los NAR y en los EMR
3.2.1.a) Determinar el número y la ubicación de los NAR en hospitales de alta complejidad	🔄 N° de NAR designados
3.2.1.b) Establecer los y las profesionales adscritos a cada uno de los NAR y el marco de colaboración con los servicios y unidades	🔄 N° de profesionales asignados a cada NAR
3.2.1.c) Definir el modelo de comunicación y coordinación entre los diferentes NAR, así como otras unidades de referencia, CSUR, etc.	🔄 Existencia de un protocolo de comunicación y coordinación entre unidades de referencia

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Indicadores
3.2.1.d) Determinar las necesidades de recursos y SSII para la puesta en marcha de los NAR.	☞ Existencia de un plan de necesidades de recursos y SSII para el funcionamiento de los NAR
3.2.1.e) Valorar las necesidades de unidades clínicas de referencia avanzada o de EMR.	☞ Existencia de un estudio de necesidades de unidades clínicas de referencia avanzada o de EMR en Castilla y León
3.2.1.f) Promover el desarrollo de los estándares de calidad avalados por la comunidad científica en las estructuras asistenciales de referencia	☞ Nº de unidades que incorporan o actualizan sus estándares de calidad de acuerdo con las sociedades científicas
<b>3.2.2. Establecer el modelo de coordinación con las áreas de salud en adultos</b>	☞ Nº de pacientes atendidos en cada nivel organizativo
3.2.2.a) Elaborar los Procedimientos Normalizados de Trabajo (PNT) para los tres niveles organizativos de atención	☞ Disponibilidad de un PNT para cada uno de los niveles organizativos de atención
3.2.2.b) Identificar uno o varios internistas responsables de la consulta de ER del área de salud.	☞ Nº de áreas de salud en las que se ha designado uno o varios internistas de referencia en ER
3.2.2.c) Asignar un gestor de casos para la coordinación de las interconsultas y las pruebas complementarias que puedan requerir los y las pacientes.	☞ Nº de consultas de ER que disponen del apoyo de un gestor de casos
<b>3.3. Afianzar el modelo de atención a las ER-SD en las áreas de salud</b>	
<b>3.3.1. Establecer los protocolos de atención integral dentro del área de salud que garanticen la comunicación, la atención coordinada y continuada</b>	☞ Existencia de protocolos de coordinación de atención integral en cada área de salud
3.3.1.a) Elaborar los protocolos de atención a las ER de forma conjunta entre AP y Atención Hospitalaria en cada área de salud	☞ Nº de protocolos de atención a las ER elaborados de forma conjunta entre AP y AH
3.3.1.b) Abordar la protocolización de la situación de discapacidad o dependencia que generan las ER	☞ Nº de protocolos que tienen en consideración la situación de discapacidad o dependencia
3.3.1.c) Abordar la protocolización de la atención y reevaluación de los pacientes sin diagnóstico	☞ Nº de protocolos que abordan la atención y reevaluación de los pacientes SD
3.3.1.d) Abordar la protocolización de la atención a la salud mental	☞ Nº de protocolos que tienen en cuenta la atención a la salud mental
<b>3.3.3. Favorecer la continuidad de los y las profesionales formados en ER (en el ámbito pediátrico y en adultos, ámbito clínico y de laboratorio)</b>	☞ Porcentaje de profesionales que integran las unidades de ER vinculados mediante un modelo de contratación estable
<b>3.4. Favorecer la humanización y la atención centrada en la persona</b>	
<b>3.4.2. Garantizar los apoyos necesarios a la familia y la continuidad en la atención durante el proceso diagnóstico</b>	☞ Nº de personas con ER-SD y sus familias atendidas por los trabajadores sociales del ámbito sanitario
<b>Línea estratégica 4. Terapias</b>	
<b>4.1. Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las ER</b>	

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Indicadores
<b>4.1.1. Facilitar a las personas con ER-SD el acceso a los tratamientos</b>	🔄 N° de principios activos de medicamentos huérfanos utilizados en la CA
4.1.1.a) Facilitar el conocimiento de los y las profesionales de los procedimientos de derivación de pacientes a unidades de referencia para el acceso a tratamientos	🔄 N° de acciones de difusión realizadas para dar a conocer a los y las profesionales los procedimientos de derivación de pacientes a unidades de referencia
4.1.1.b) Difundir entre los y las profesionales, herramientas de información on-line sobre medicamentos para el tratamiento de las ER	🔄 N° de acciones de difusión realizadas
4.1.1.d) Favorecer la implantación de telefarmacia en Castilla y León	🔄 Número de áreas/ especialidades de medicamentos huérfanos sobre los que se hace teleconsulta
4.1.1.e) Implantar en Castilla y León el Plan de Abordaje de Terapias Avanzadas en el SNS	🔄 N° de acciones desarrolladas para el cumplimiento de los objetivos definidos en el Plan para el abordaje de las terapias avanzadas en el SNS
4.1.1.f) Facilitar el acceso de determinados grupos de pacientes a productos sanitarios específicos para su enfermedad	🔄 N° actuaciones encaminadas a favorecer el acceso a productos sanitarios
4.1.1.g) Ampliar las prestaciones y productos recogidos en la cartera complementaria de servicios.	🔄 Nuevas prestaciones incorporadas a la cartera complementaria de servicios
<b>4.1.2. Favorecer la participación de pacientes en ensayos clínicos</b>	🔄 N° de pacientes de Castilla y León que participan en ensayos clínicos
4.1.2.a) Facilitar a los y las profesionales la información sobre ensayos clínicos con reclutamiento activo a nivel nacional.	🔄 N° de acciones de comunicación a los y las profesionales sobre ensayos clínicos con reclutamiento activo a nivel nacional
4.1.2.b) Facilitar el conocimiento del procedimiento de derivación a centros de referencia para la participación en ensayos clínicos.	🔄 N° de acciones de difusión del procedimiento de derivación a centros de referencia para la participación en ensayos clínicos.
4.1.2.c) Impulsar el desarrollo de ensayos clínicos en el ámbito de las ER.	🔄 N° de acciones desplegadas para favorecer el desarrollo de los ensayos clínicos en ER
<b>4.2. Favorecer la prescripción y uso adecuado de medicamentos</b>	
<b>4.2.1. Promover la evaluación y el uso seguro y adecuado de los medicamentos</b>	🔄 N° de medicamentos huérfanos para el tratamiento de ER evaluados
4.2.1.a) Promover iniciativas relacionadas con la evaluación de resultados en salud de los medicamentos huérfanos.	🔄 N° de iniciativas promovidas
4.2.1.b) Impulsar la farmacogenómica para favorecer el desarrollo de nuevos tratamientos.	🔄 N° de pacientes a los que se les ha realizado un estudio farmacogenómico
4.2.1.c) Favorecer el acceso o la disponibilidad de guías clínicas de indicación de tratamientos.	🔄 N° de guías clínicas puestas a disposición de los y las profesionales
<b>4.2.2. Mejorar la administración de los tratamientos en Hospitales de Día</b>	🔄 N° de hospitales de día que han mejorado la administración de los tratamientos de ER
4.2.2.a) Fomentar la formación en ER de los y las profesionales de enfermería que trabajan en los hospitales de día pediátricos.	🔄 Porcentaje de profesionales de enfermería que trabajan en los hospitales de día

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Indicadores
	pediátricos que han recibido formación en ER
4.2.2.b) Favorecer la adecuación de los hospitales de día para la administración de los tratamientos farmacológicos en ER.	🔄 N° de acciones de mejora realizadas en los hospitales de día
<b>Línea estratégica 5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral</b>	
<b>5.1. Reforzar la coordinación interinstitucional para mejorar la atención a las personas con ER-SD</b>	
<b>5.1.2. Favorecer la comunicación y el intercambio de información</b>	🔄 N° de casos compartidos a través de la plataforma de Atención Sociosanitaria
5.1.2.a) Mejorar los procesos de comunicación, estableciendo canales de comunicación estandarizados, accesibles y próximos entre los diferentes organismos implicados en la atención a las personas con ER-SD.	🔄 N° de acciones de mejora implementadas en relación con los procesos de comunicación
5.1.2.b) Dar continuidad al trabajo realizado en el marco del Proyecto de Atención Sociosanitaria de la Junta de Castilla y León (ARGOSS).	🔄 Disponibilidad de una plataforma de Atención Sociosanitaria
<b>5.3. Favorecer la integración de las personas con ER-SD en los centros educativos (infancia/jóvenes)</b>	
<b>5.3.1. Diseñar un Plan de acogida y de atención en el centro educativo, que puede formar parte del Plan de Atención a la Diversidad</b>	🔄 Porcentaje de centros educativos con alumnado con ER-SD que elaboran un plan de acogida
<b>5.5. Favorecer un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes</b>	
<b>5.5.2. Promover la participación de las asociaciones de pacientes con ER-SD en los Consejos de Salud de Área.</b>	🔄 N° de reuniones de los Consejos de Salud de Área en los que participan las asociaciones de pacientes de ER-SD
<b>Línea estratégica 7. Formación</b>	
<b>7.1. Favorecer la formación continua en ER en el ámbito sanitario</b>	
<b>7.1.1. Desarrollar un programa específico de formación en ER</b>	🔄 N° de acciones formativas en ER incluidas en el Plan de Formación Continua de SACyL
7.1.1.a) Ofrecer formación específica en el abordaje integral de las ER (Plan de Formación Continua de SACyL)	🔄 N° de acciones formativas orientadas al abordaje integral de las ER
7.1.1.b) Actualizar las competencias en genética básica (Plan de Formación Continua de SACyL)	🔄 Diseño de una o varias acciones formativas orientadas a la actualización de las competencias en genética básica
7.1.1.c) Identificar signos y síntomas de alerta de sospecha de ER, especialmente en el ámbito pediátrico (Plan de Formación Continua de SACyL)	🔄 Diseño de una o varias acciones formativas para identificar signos y síntomas de alerta de sospecha de ER.
7.1.1.d) Dar continuidad a las acciones formativas en teratógenos (Plan de Formación Continua de SACyL)	🔄 Diseño de una o varias acciones formativas en teratógenos

Líneas estratégicas/ proyectos / acciones	Indicadores
7.1.1.e) Ofrecer formación en el apoyo psicológico a las personas con ER y sus familias (Plan de Formación Continua de SACyL)	🔄 Diseño de una o varias acciones formativas en lo relativo al apoyo psicológico a las personas con ER y sus familias
7.1.1.f) Ofrecer formación en tecnologías e innovación en ER (Plan de Formación Continua de SACyL)	🔄 Diseño de una o varias acciones formativas en tecnologías e innovación en ER
7.1.1.g) Ofrecer formación en metodologías de investigación (Plan de Formación Continua de SACyL)	🔄 Diseño de una o varias acciones formativas en metodologías de investigación
7.1.1.h) Ofrecer formación en competencias de humanización (Plan de Formación Continua de SACyL)	🔄 Diseño de una o varias acciones formativas en competencias de humanización
7.1.1.i) Diseñar itinerarios formativos	🔄 Diseño de itinerarios formativos específicos en ER
7.1.1.j) Dar mayor visibilidad a las acciones formativas en ER en el Portal de Formación de SACyL	🔄 Nº de acciones para dar mayor visibilidad de las acciones formativas en ER en el Portal de Formación de SACyL
<b>7.3. Favorecer la formación de los pacientes, familiares y asociaciones</b>	
<b>7.3.1. Promover la formación de los pacientes y familiares</b>	🔄 Nº de acciones formativas orientadas a pacientes y familiares realizadas según su tipología
7.3.1.a) Favorecer la formación a los pacientes y familiares en el momento del diagnóstico	🔄 Nº de personas con ER y familiares que reciben formación en el momento del diagnóstico
7.3.1.b) Desarrollar programas de formación de paciente activo	🔄 Nº de programas de formación de paciente activo en ER
7.3.1.c) Elaborar programas de formación especializados para los cuidadores y familiares	🔄 Nº de programas de formación impartidos a cuidadores y familiares
7.3.1.d) Favorecer el desarrollo de actividades de educación sanitaria en el campo de las ER para pacientes y familiares	🔄 Nº de personas con ER-SD y familiares que participan en actividades de educación sanitaria

Fuente: Elaboración propia.

## Anexo B: Marco Estratégico

### B.1. Ámbito Internacional

En el año 2021, la Asamblea General de la Organización de las Naciones Unidas (ONU) aprobó de forma unánime por sus 193 miembros la primera Resolución para “**Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias**”. La Resolución además de los aspectos relacionados con la salud, evidencia que el abordaje de las personas que viven con una ER debe ser una prioridad dentro de los objetivos establecidos para avanzar en la plena implementación de la Agenda 2030 para el Desarrollo Sostenible. Además, también pone énfasis en la importancia de la educación de calidad inclusiva y equitativa, el acceso a un trabajo digno y la necesidad de lograr la igualdad de género e insta a los estados miembros a poner fin a la discriminación y la estigmatización y a crear una sociedad más inclusiva [34].

La Unión Europea viene considerando desde hace años a las ER como un área relevante de actuación en el ámbito de la salud pública (ver Ilustración 12).

Ilustración 12. Marco estratégico y normativo de la UE con relación a las ER

01	Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999 – 2003)
02	Reglamento sobre medicamentos huérfanos del Parlamento Europeo y del Consejo de la Unión Europea (16 de diciembre de 1999)
03	Las enfermedades raras: un reto para Europa (11 de noviembre de 2008)
04	Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (8 de junio de 2009)
05	Directiva 2011/24/UE relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza (9 de marzo de 2011)
06	Informe de ejecución de la Comunicación de la Comisión «Las enfermedades raras: un reto para Europa» y de la Recomendación del relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (5 de septiembre de 2014)

Fuente: Unión Europea.

Los objetivos estratégicos que se plantea actualmente la Unión Europea con relación a las ER son mejorar el acceso de los pacientes al diagnóstico, la información y la atención, así como favorecer el intercambio de conocimientos e información entre los pacientes y los y las profesionales.

Para ello está impulsando los siguientes elementos clave:

#### I. Redes Europeas de Referencia (*European Reference Networks – ERNs*)

Las ERNs son redes de centros de referencia y prestadores de asistencia sanitaria que se organizan a nivel transfronterizo para que los y las profesionales asistenciales e investigadores puedan intercambiar experiencias, así como compartir conocimientos y recursos en el marco de la Unión Europea. Su objetivo es hacer frente a enfermedades complejas, raras o de baja prevalencia, las cuales precisan un tratamiento altamente especializado y una alta concentración de conocimientos y recursos [35].

A través de las ERNs se ofrece la posibilidad de dar acceso a pacientes y profesionales de la medicina de toda la UE al mejor conocimiento especializado utilizando para ello una plataforma informática específica. [35].

Las 24 ERNs existentes se pusieron en marcha en el año 2017, formando parte de ellas en el año 2022 casi 1.500 unidades hospitalarias altamente especializadas [36]. España contaba en

el año 2022 con 110 unidades/CSUR, de 36 centros de 10 Comunidades Autónomas, que están participando en las 24 ERN, como miembros de pleno derecho [37].

## **II. Plataforma Europea para el registro de enfermedades raras (EU RD Platform)**

La Plataforma se crea para hacer frente a la fragmentación de los datos sobre ER existentes en los diferentes registros en toda Europa. Su objetivo es proporcionar a los investigadores, proveedores de atención médica, pacientes y responsables políticos un instrumento coherente para mejorar el conocimiento, el diagnóstico y el tratamiento de las ER. A través de la Plataforma se favorece la búsqueda de datos sobre registros de ER y el intercambio de los mismos. Además, se establecen normas a nivel de la UE para la recogida y el intercambio de estos datos [38].

## **III. Apoyo a la definición y codificación**

La Unión Europea colabora con Orphanet en la definición, codificación y catalogación de las ER que lleva a cabo, aportando financiación desde la puesta en marcha del Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras (1999-2003) [39].

## **IV. Medicamentos huérfanos**

Para favorecer el acceso de los pacientes con ER a los tratamientos, en el año 1999 se aprobó el **Reglamento sobre medicamentos huérfanos del Parlamento Europeo y del Consejo de la Unión Europea**. A través de este Reglamento se establece un procedimiento centralizado para la designación de medicamentos huérfanos, a la vez que se establecen incentivos para promover su investigación, desarrollo y comercialización [5].

En el año 2020, de acuerdo con la **Estrategia farmacéutica para Europa 2020**, se llevó a cabo una revisión de la legislación relativa a los medicamentos para las ER y para los niños y niñas con el objetivo de mejorar el marco terapéutico y abordar las necesidades no satisfechas a través de incentivos más personalizados en 2022 [40]. Durante los años 2021 y 2022, la Comisión Europea está analizando los impactos de futuras opciones políticas para actualizar el marco legal sobre medicamentos para ER [41].

## **V. Investigación sobre ER**

A través de los programas marco de investigación e innovación, la Unión Europea ha apoyado el desarrollo de actividades de investigación en el ámbito de las ER. Así, en el marco del Séptimo Programa Marco y Horizonte 2020 en el ámbito de las ER, se han llevado a cabo más de 440 proyectos multinacionales de investigación para los que se han destinado más de 2.400 millones de euros [36]. El nuevo programa Horizonte Europa 2021-2024 continuará apoyando la investigación en el ámbito de las ER, las cuales aparecen específicamente recogidas en el segundo pilar relativo a Desafíos Mundiales y Competitividad Industrial Europea dentro del clúster de salud [42].

## **VI. Desarrollo de estrategias nacionales para la atención a las ER**

Adicionalmente, la Unión Europea promueve la elaboración de planes y estrategias nacionales para las ER, así como, el empoderamiento de las organizaciones de pacientes.

## **VII. Consideración de las ER en otras estrategias**

Del mismo modo, el desarrollo del marco estratégico a nivel europeo para el abordaje de otro tipo de cuestiones o desafíos que afecten a la población también tienen impacto sobre las necesidades específicas que presentan las personas con ER-SD.

- **Programa UEproSalud (EU4Health) 2021-2027**

El Programa EU4Health se establece tras la pandemia COVID-19 y pretende alcanzar 4 objetivos generales: 1) Mejorar y fomentar la salud en la Unión; 2) Hacer frente a las amenazas transfronterizas para la salud; 3) Mejorar los medicamentos, los productos sanitarios y los productos pertinentes para la crisis; 4) Reforzar los sistemas sanitarios, su resiliencia y la eficiencia de los recursos [43]. Para ello, se prevé invertir 5.300 millones de euros en precios corrientes [44].

Entre las acciones que la UE subvenciona en el marco de este programa figuran:

- El apoyo a acciones orientadas a grupos vulnerables, como las acciones dirigidas a garantizar la asistencia sanitaria básica a los pacientes con enfermedades crónicas o raras.
- El apoyo a la creación de nuevas redes europeas de referencia para la atención a las ER complejas y de baja prevalencia, así como el fomento de la colaboración entre las redes europeas de referencia para el abordaje de las necesidades multisistémicas derivadas de las enfermedades de baja prevalencia y las ER y favorecer la creación de redes transversales entre distintas especialidades y disciplinas.

- **Estrategia Europea de Datos**

Actualmente la Comisión Europea está impulsando la **Estrategia Europea de Datos** a través de la cual se propone la creación de un espacio de datos de salud europeo que contenga los registros sanitarios digitalizados con el objetivo de contribuir a mejorar el tratamiento de las principales enfermedades crónicas, como las ER, a la vez que se favorece el acceso a los servicios sanitarios de calidad en condiciones de igualdad a todas las personas [45].

- **NextGenerationEU**

El Plan de recuperación para Europa, NextGenerationEU, es un instrumento de carácter temporal que tiene por objeto contribuir a reparar los daños económicos y sociales causados por la pandemia COVID-19 en la Unión Europea, estableciendo para ello un fondo de recuperación de más de 800.000 millones de euros [46].

#### *Organismos internacionales relevantes en el ámbito de las ER*

- **Orphanet**

Orphanet es un consorcio en el que participan más de 40 países de todo el mundo y de Europa, cuyos objetivos principales son los siguientes:

- Favorecer una mayor visibilidad de las ER en el ámbito de la salud y la investigación, para lo cual ha desarrollado una nomenclatura única que asigna un único código Orpha a cada ER. Esta nomenclatura está alineada con las principales terminologías (CIE, SNOMED-CT, ...) y supone un paso hacia la interoperabilidad de las bases de datos.
- Facilitar información de calidad sobre las ER, así como conocimientos especializados garantizando un acceso equitativo a todos los agentes interesados.
- Mejorar la generación del conocimiento sobre ER mediante la colaboración con expertos de todo el mundo para el desarrollo y organización de los datos científicos en la base de datos de Orphanet.

Orphanet ofrece una amplia gama de servicios de libre acceso. Estos servicios incluyen un inventario de ER (y una clasificación correspondiente), una enciclopedia, un listado de medicamentos huérfanos, un directorio de recursos especializados (información sobre centros expertos, laboratorios clínicos, proyectos de investigación...), guías para la atención médica y la práctica clínica, un boletín de noticias bimensual, una colección de informes, una plataforma con conjuntos de datos y la Ontología Orphanet de ER (vocabulario estructurado).

- **Consortio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC)**

El IRDiRC es una iniciativa de colaboración que surge en el año 2011, entre la Comisión Europea y los Institutos Nacionales de Salud de EE.UU. para avanzar en el desarrollo de nuevas terapias y de medios diagnósticos de las ER.

Actualmente, el Consorcio está integrado por 60 organizaciones de todo el mundo, en el que están representados empresas, organizaciones, asociaciones de pacientes y científicos especializados en el ámbito de las ER.

Para el periodo 2017 a 2027 el IRDiRC se ha propuesto alcanzar los siguientes objetivos globales:

- Alcanzar en el plazo máximo de un año el diagnóstico correcto de la ER, siempre y cuando ésta sea conocida e investigar de forma coordinada a nivel global los casos de las personas sin diagnóstico.
- Desarrollar 1000 nuevas terapias, en su mayor parte para enfermedades que no dispongan de tratamientos aprobados.
- Elaborar metodologías para la evaluación del impacto de los diagnósticos y los tratamientos en pacientes con ER.

- **Rare Diseases International (RDI)**

Es una alianza mundial de organizaciones impulsadas por los pacientes que trabajan juntos para promover la equidad para todas las personas que viven con una ER.

Los principales objetivos que persigue la alianza son que las ER sean una prioridad política a nivel internacional, y representar a las personas que viven con una ER y sus familias en las instituciones y foros internacionales, así como favorecer la capacidad de los miembros de RDI mediante el intercambio de conocimientos, la creación de redes y el desarrollo de acciones conjuntas.

- **Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (ALIBER)**

El 18 de octubre de 2013, en Totana, Murcia, en el marco del Primer Encuentro de Enfermedades Raras impulsado por FEDER, se constituyó ALIBER, una red conformada por más de 600 organizaciones de pacientes con enfermedades raras de 17 países de Iberoamérica.

ALIBER da visibilidad a las enfermedades poco frecuentes y representa a las personas que las padecen en Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales. Asimismo, crea un espacio de colaboración conjunta para compartir conocimientos y buenas prácticas en las áreas sociosanitaria, educativa y laboral.

- **EURORDIS – Rare Diseases Europe**

Está integrada por 995 organizaciones de pacientes procedentes de 74 países cuyo objetivo es mejorar la calidad de vida de las personas que conviven con una ER en Europa. EURORDIS es miembro de RDI y lleva a cabo actuaciones con el objetivo de reivindicar entre otros aspectos: fortalecer los grupos de pacientes, considerar las ER una prioridad de salud pública; concienciar a la sociedad y a las instituciones nacionales e internacionales; mejorar el acceso a la información, el tratamiento y la atención sanitaria, promover buenas prácticas; incentivar la investigación; desarrollar medicamentos huérfanos y tratamientos.

## **B.2. Ámbito nacional y autonómico**

En el año 2009, se aborda por primera vez el marco estratégico de las ER en el ámbito nacional con la publicación de la **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud** [8]. La Estrategia desarrolla 7 líneas estratégicas, que se han concretado en 24 objetivos específicos y diferentes recomendaciones de actuación.

Ilustración 13. Líneas Estratégicas de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS (2009)

1 Información sobre enfermedades raras	Pretende mejorar la información sobre enfermedades raras y recursos existentes para su atención, así como avanzar en el conocimiento de la epidemiología de las enfermedades raras (a través de los registros sanitarios) para planificar políticas sanitarias adecuadas y trabajar en el desarrollo de un sistema de clasificación y codificación de enfermedades raras.
2 Prevención y detección precoz	Su objetivo es desarrollar acciones de prevención primaria en aquellas enfermedades raras en las que sea posible y favorecer el acceso de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes a servicios especializados con el objetivo de mejorar su diagnóstico y su detección precoz.
3 Atención sanitaria	Persigue prestar unos cuidados integrales y de calidad a pacientes con enfermedades raras mediante una atención integral continuada y coordinada entre los diferentes niveles asistenciales.
4 Terapias	Promover la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos y garantizar el acceso equitativo en todo el territorio nacional, tanto a estos medicamentos como a los productos sanitarios y coadyuvantes indicados en el tratamiento de las enfermedades raras. Igualmente, favorecer el acceso a las terapias avanzadas incentivando la investigación, el desarrollo y la autorización de estos productos, así como facilitar el acceso a servicios de atención temprana, rehabilitación y logopedia de forma continuada.
5 Atención sociosanitaria	Avanzar en la atención sociosanitaria proporcionando un sistema integral de cuidados y una continuidad asistencial a los pacientes.
6 Investigación	Favorecer la transferencia de resultados de la investigación a la práctica clínica, al diagnóstico y al desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas.
7 Formación	Llevar a cabo una estrategia formativa que comprenda la formación de pregrado, postgrado y continuada con contenidos específicos de enfermedades raras

Fuente: Estrategias de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS. Año 2009.

Dos años después de la aprobación de la Estrategia, el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad llevó a cabo una evaluación de la misma, que establecía la necesidad de realizar una actualización de la Estrategia al objeto de reformular parte de sus objetivos y de los indicadores de evaluación [47]. En base a esta evaluación, se lleva a cabo la actualización de la Estrategia la cual mantiene las 7 líneas estratégicas, pero lleva a cabo una redefinición de los objetivos y recomendaciones: La **actualización de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud** se aprueba por el el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud en el año 2014 [8]. En el año 2022 el Ministerio de Sanidad se ha comprometido a realizar una evaluación de la estrategia.

El **Plan de Choque para la Ciencia y la Innovación: hacia una economía basada en el conocimiento** del Gobierno de España aprobado en el año 2020, preveía el desarrollo de 17 medidas durante los años 2020 y 2021. El Plan se estructuraba en 3 ejes, uno de los cuales era el de Investigación e Innovación en Salud, en el que se contemplaba la elaboración de una Estrategia Española de Medicina Personalizada para la prevención y el tratamiento de enfermedades. La Estrategia tenía un presupuesto de 77,3 millones de euros, y constaba de 6 planes específicos: big data salud, medicina genómica, I+D+i en terapias avanzadas, medicina predictiva, formación en medicina de precisión e internacionalización en medicina personalizada [48]. En este contexto, en el año 2020 se aprueba la convocatoria pública de investigación para la creación de la **IMPACT (Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología)**, destinando en ese momento 25,8 millones como parte de las acciones que se incluyeron en el Plan de Choque para la Ciencia y la Innovación. IMPACT contempla el desarrollo de tres programas: Medicina Predictiva, Ciencia de Datos y Medicina Genómica, los cuales están estrechamente relacionados.

En el año 2021, se publica la **Estrategia de Salud Digital del Sistema Nacional de Salud**, con el objetivo de abordar la transformación digital de manera armónica y coordinada en el ámbito sanitario [49]. La Estrategia establece 4 objetivos estratégicos centrados en las personas, los procesos, los datos y la innovación. Además, contempla 3 líneas estratégicas y 10 áreas de intervención.

Ese mismo año, el Gobierno de España articula el **Plan de recuperación, transformación y resiliencia** que aprovecha los fondos Next Generation EU para su financiación. El despliegue del Plan pretende acelerar la recuperación económica y social tras la crisis de la COVID-19 y lograr incrementar la capacidad de crecimiento a medio y largo plazo. El Plan contempla diferentes Proyectos Estratégicos para la Recuperación y Transformación Económica (PERTE) a través de los cuales se persigue impulsar grandes iniciativas que contribuyan a la transformación de la economía española. En este contexto se ha definido el PERTE para la salud de vanguardia, el cual tiene entre sus objetivos: favorecer el desarrollo de terapias avanzadas y otros fármacos innovadores para la curación de entre otras enfermedades, las enfermedades neurodegenerativas como la ELA; impulsar la transformación digital de la asistencia sanitaria en atención primaria y comunitaria; y el desarrollo de la medicina genómica.

### *Instituto de Salud Carlos III*

En el año 1986 se creó el Instituto de Salud Carlos III, que es el organismo público de investigación biomédica y salud pública del Gobierno responsable de fomentar y coordinar la investigación biomédica a nivel nacional, así como de ofrecer servicios científico-técnicos sanitarios y biomédicos del SNS, y de disponer de programas de formación en salud pública, gestión sanitaria y dirección científica.

Entre otras funciones, el ISCIII presta diferentes servicios en el marco de la investigación, asume la gestión de las actividades de la Acción Estratégica en Salud (AES) englobada en el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2021-2023 y es responsable del programa de Evaluación, Acreditación y Seguimiento de los Institutos de Investigación Sanitaria (IIS).

Como parte de la estructura del ISCIII, se ha creado el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), siendo sus principales objetivos avanzar en la investigación y diagnóstico de las personas con ER sin diagnóstico, desarrollar terapias para enfermedades y tumores raros, así como, progresar en la identificación de los determinantes de estas enfermedades.

El IIER mantiene un marco de colaboración con organismos internacionales como el IRDiRC y la Red Internacional de Enfermedades Raras no diagnosticadas (UDNI). Además, coordina la Red Europea de Biobancos de Enfermedades Raras (EuroBioBank) y participa en el Programa Conjunto Europeo sobre Enfermedades Raras (EJP RD).

Entre las actividades científico-técnicas que desarrolla el IIER figura el Programa de casos de enfermedades raras sin diagnóstico – SpainUDP, el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras y el Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER).

Además, el IIER mantiene 9 líneas de investigación experimental y traslacional en el ámbito de las ER.

El IIER tiene una unidad funcional de Investigación sobre Anomalías Congénitas. La unidad alberga un programa de investigación clínico-epidemiológica sobre defectos congénitos y cuenta con dos servicios de información sobre teratógenos, uno orientado a profesionales de la salud y otro a la población en general. Adicionalmente, el IIER dispone de una Unidad de Diagnóstico Genético que ofrece una cartera de servicios en este ámbito para el diagnóstico de diferentes enfermedades genéticas.

El ISCIII promovió la creación del Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) el cual tiene por objeto favorecer el desarrollo de la investigación de excelencia en Biomedicina y Ciencias de la Salud que se lleva a cabo en el SNS y en el Sistema de Ciencia y Tecnología.

El CIBER consta de 13 áreas temáticas de Investigación, una de las cuales es el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). El CIBERER pretende servir de referencia, coordinar e impulsar la investigación sobre las ER a nivel nacional, para lo cual mantiene una estructura de colaboración en red integrada por 62 grupos de investigación. Actualmente el CIBERER cuenta con 7 programas de investigación sobre: 1) Medicina Genómica Traslacional; 2) Programa de Medicina Mitocondrial y Metabólica Hereditaria; 3) Enfermedad Neurológica; 4) Medicina Pediátrica y del Desarrollo; 5) Patología Neurosensorial; 6) Programa de Medicina Endocrina; 7) Cáncer Hereditario, Enfermedades Hematológicas y Dermatológicas.

#### *Centros, servicios y unidades de referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud*

Los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud prestan cobertura asistencial en todo el territorio nacional, en aquellos casos en que la atención de una enfermedad o grupos de enfermedades requiera de un elevado nivel de especialización que solo sea posible alcanzar mediante ciertos volúmenes de actividad, o sea necesaria alta tecnología para su prevención, diagnóstico y tratamiento o porque se trate de ER que por su baja prevalencia sea necesaria la concentración de casos para una adecuada atención.

En el ámbito de las ER, los CSUR son claves para la atención de los pacientes, ya que concentran la experiencia y el conocimiento en el abordaje de determinadas ER, centralizan la innovación y disponen de los recursos humanos técnicos y estructurales para su atención.

#### *Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) y registros autonómicos*

El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) se crea en el año 2015 con el objeto de proporcionar a nivel nacional información epidemiológica sobre las ER, su incidencia y prevalencia, así como facilitar información y proveer indicadores básicos sobre las mismas. Previamente, la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS recogía como objetivo la necesidad de disponer de la información epidemiológica que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación para lo cual recomendaba la creación tanto del registro estatal como de los registros autonómicos. Iniciativas anteriores, como el proyecto REPIER (2003-2006) y el proyecto Spain-RDR (2012-2015) ya habían favorecido que la mayor parte de las comunidades autónomas hubieran desarrollado sus propios registros de enfermedades cuando se creó el ReeR [50].

Para llevar a cabo la implementación del ReeR se constituyó un grupo de trabajo (GT-ReeR) integrado por representantes de los registros autonómicos, el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), el Ministerio de Sanidad y por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM). Este grupo de trabajo es el responsable de definir el modelo de información; elaborar y actualizar el manual de procedimientos del ReeR; valorar la incorporación de ER al registro; y definir la difusión de resultados [50].

El listado de ER de vigilancia obligatoria para todos los registros autonómicos se revisa y amplía anualmente por el GT-ReeR. En el año 2022 este listado aglutinaba a las siguientes ER:

Ilustración 14. ER de vigilancia obligatoria en el ReeR



Fuente: Registro estatal de enfermedades Raras. Año 2022.

Finalmente, en el año 2021, tras seis años de trabajo, el ReeR publicó su primer informe epidemiológico para el periodo 2010-2018 [51].

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

En el año 2009 con el objetivo estratégico de conseguir una mejor atención para las personas que tienen ER se crea el CREER en Burgos, como un recurso público de ámbito estatal perteneciente al Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO)

El CREER IMSERSO presta tanto servicios de referencia como servicios de atención directa. Los servicios de referencia son recursos especializados en la investigación, el estudio y el conocimiento de las ER, así como en la formación de los y las profesionales y en la gestión del conocimiento, difusión de buenas prácticas y asesoramiento técnico. Asimismo, a través de los servicios de atención directa el equipo multidisciplinar del centro presta una atención especializada, de carácter sanitario, psicológico, social y educativo, con el objetivo de que las personas con ER-SD alcancen el máximo grado de autonomía e integración social que mejore su calidad de vida, así como la de sus cuidadores.

Con relación a los servicios de atención directa, en el año 2022 el CREER IMSERSO ha puesto en funcionamiento un nuevo Programa Integral para la Promoción de la Autonomía en Enfermedades Raras (Pipap). El Pipap es un servicio de estancias temporales en régimen residencial dirigido a personas con ER-SD, familiares y cuidadores. El Pipap está basado en el modelo de atención integral centrada en la persona (AICP) y pretende entre otros objetivos promover la vida independiente y la mayor autonomía de las personas con ER-SD; fomentar la autoestima y la capacidad de comunicación; y dotar a los familiares y cuidadores de herramientas para evitar la sobrecarga y aumentar la calidad del cuidado.

#### *Estrategias autonómicas en el ámbito de las ER*

Las comunidades autónomas que han elaborado específicamente su propia estrategia en el ámbito de las ER han seguido el marco de actuación establecido en la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS. En concreto, las estrategias que se han definido a nivel autonómico son las siguientes (por orden de menor a mayor antigüedad):

- Galicia: Estrategia Galega en Enfermedades Raras 2021/2024.
- Extremadura: Plan Integral de Enfermedades raras de Extremadura 2019-2023 (2º plan).
- Murcia: Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia. 2018.
- Navarra: Plan de Mejora en la Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras en Navarra. 2017.

- Comunidad de Madrid: Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid. 2016-2020.
- Andalucía: Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras. 2008-2012.

### B.3. Castilla y León

#### *Sanidad*

En el año 2013, la Consejería de Sanidad (SACyL) elabora la **Estrategia de Atención al Paciente Crónico en Castilla y León**, que establece un modelo de atención integral a los pacientes con enfermedades crónicas, a través del cual se pretende dar una respuesta ajustada a sus necesidades y mejorar sus resultados en salud y calidad de vida [52].

Un año más tarde, se crea el **Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL)** como un sistema especial de información epidemiológica para la recogida de datos y la clasificación de los casos de las enfermedades raras de la población residente y/o que recibe asistencia sanitaria en Castilla y León [9]. Entre los fines del RERCyL está el mantenimiento de un censo actualizado de personas con ER, así como conocer la incidencia y la prevalencia de las ER en Castilla y León.

Posteriormente, desde la Consejería de Sanidad (SACyL) se ha seguido impulsando la mejora de la atención de las personas con ER. Así, el **IV Plan de Salud de Castilla y León Perspectiva 2020**, establece dentro de sus objetivos generales “Implantar un modelo de atención para dar una respuesta ordenada y uniforme a las enfermedades poco frecuentes o raras en Castilla y León” (objetivo general 21) y “Mejorar la atención a personas con otros problemas de salud: enfermedades neurodegenerativas y enfermedad mental” (objetivo general 22). Dentro del objetivo general 21 se contemplan 3 objetivos específicos relativos a: Avanzar en prevención y detección precoz (objetivo específico 66); Proporcionar una atención sanitaria integral a los pacientes con enfermedades poco frecuentes o raras (objetivo específico 67); e Impulsar el conocimiento, la información, la formación y educación y la investigación sobre enfermedades poco frecuentes o raras en Castilla y León (objetivo específico 68). De igual forma, como parte del objetivo general 22, establece “Mejorar la atención a las personas con enfermedades neurodegenerativas en Castilla y León” (objetivo específico 69) [53].

La Comunidad también cuenta con un **Plan de Cuidados Paliativos de Castilla y León. 2017-2020**, que vertebrará la atención de los cuidados paliativos en las diferentes áreas de salud, impulsando un modelo asistencial centrado en AP con el apoyo de la Atención Hospitalaria. El Plan tiene como objetivo aliviar el sufrimiento y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias [54].

En el año 2018, SACyL publica la **Estrategia Regional de Atención al Paciente Oncológico en Castilla y León -Estrategia ONcyl-**, la cual pretende avanzar en la mejora de los procesos de atención a los y las pacientes oncológicas en Castilla y León, proponiendo para ello un atención global y multidisciplinar con el objetivo de disminuir la incidencia y la morbimortalidad del cáncer en y obtener mejores resultados en salud [55].

Con el objetivo de promover la humanización en el ámbito de la asistencia sanitaria la Consejería de Sanidad (SACyL), publicó en el año 2021 el **Plan Persona**, orientado tanto a pacientes y familiares como a profesionales [56].

#### *Servicios Sociales*

En el ámbito de la atención temprana (orientada a menores de 0 a 6 años y a sus familias) en Castilla y León se produce un avance significativo en el año 2010 con el Decreto 53/2010 de Castilla y León, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la atención temprana en Castilla y León y la Ley 16/2010, de 20 de diciembre, de servicios sociales de Castilla y León. A raíz de este desarrollo normativo, en el año 2011 se pone en marcha el **Plan de mejora del Servicio Público de atención temprana**, el cual se articula a través de dos líneas estratégicas: avanzar en el proceso de implementación de prácticas centradas en la familia y en los entornos

y promover la coordinación interadministrativa y la cooperación con el Tercer Sector para la creación de una Red de Atención Temprana y otros apoyos a los menores y sus familias [57].

En el año 2014, se aprueba la **instrucción nº 2/14/69 de la Gerencia de Servicios Sociales de Castilla y León** para el funcionamiento del servicio de atención temprana en las actuales Unidades de valoración de las gerencias territoriales de servicios sociales. Adicionalmente se establece un seguimiento sistemático de la atención temprana en Castilla y León. El resultado de estas evaluaciones periódicas pone de manifiesto una mejora progresiva y un funcionamiento más homogéneo de este servicio en todas las provincias [57].

El **Protocolo de Coordinación Interadministrativa en materia de atención temprana** se aprueba en 2015, y su objetivo es favorecer la coordinación e intercambio de información entre los y las profesionales del ámbito sanitario, educativo y social, en las distintas fases del proceso: detección y derivación, valoración de necesidades de atención temprana, intervención y seguimiento, a fin de asegurar la continuidad y la complementariedad de la atención desde una perspectiva integral. En el marco de este protocolo, en el año 2017 se desarrolló un documento consensado entre Servicios Sociales y Educación para mejorar la transición de los niños y las niñas y las familias al sistema educativo garantizando la continuidad de los cuidados [57].

La Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades aprueba en el año 2017, el **Plan Estratégico de Igualdad de Oportunidades para las personas con discapacidad 2016/2020**, el cual se fundamenta en un modelo centrado en las necesidades de las personas, en función de su proyecto de vida, desde una perspectiva integral. El Plan estructura los ejes estratégicos en torno a dos perspectivas [58]:

- Perspectiva micro: la persona y sus familias, que contempla 6 ejes estratégicos orientados al desarrollo de proyectos de vida basados en itinerarios personalizados de inclusión en su entorno próximo.
- Perspectiva macro: incluye medidas de impacto social agrupadas en 5 ejes estratégicos.

En el año 2021, se aprueba el **Plan Estratégico de los Servicios Sociales de Castilla y León 2022-2025**, el cual contempla 4 ejes sectoriales y 8 líneas estratégicas. Entre las actividades que se establecen está la implantación de la historia social, la reducción de los plazos para la resolución de las solicitudes de dependencia hasta alcanzar un tiempo promedio inferior a los 90 días, la aprobación de un nuevo plan de igualdad de oportunidades para las personas con discapacidad, así como el desarrollo e implementación de un sistema asistido por profesionales para rehabilitación cognitiva y de rehabilitación física online [59].

### *Educación*

Dentro del ámbito educación, la Consejería de Educación aprobó en el año 2017, el **II Plan de Atención a la Diversidad en la Educación de Castilla y León 2017-2022**, mediante el cual se pretende seguir avanzando en la educación inclusiva con el objetivo de que el alumnado pueda alcanzar el máximo desarrollo posible de sus capacidades personales. Para ello, el Plan establece 6 líneas estratégicas, entre las que figura la promoción de la cultura inclusiva en centros educativos; la mejora de los procesos de prevención, detección de las necesidades educativas del alumnado e intervención temprana; el fomento de la participación de la familia y la sociedad en los centros educativos, el refuerzo y apoyo de las líneas de investigación, innovación y evaluación pedagógica como estrategia que estimule el desarrollo de prácticas eficaces e inclusivas e impulse la mejora de las competencias profesionales docentes como parte de un sistema educativo de calidad [60].

### *Empleo*

En el marco laboral, la **III Estrategia Integrada de Empleo, Formación Profesional, Prevención de Riesgos Laborales e Igualdad, Corresponsabilidad y Juventud en el Empleo, 2021-2024**, es la herramienta de planificación y coordinación de las políticas activas de empleo que se van a desarrollar a medio plazo, de forma integral e integrada, por parte de la Administración Autonómica. Dentro de los 4 planes que se enmarcan en esta estrategia, se encuentra el **Plan de Empleo de Castilla y León 2021-2024**, el cual marca las directrices de las

políticas activas de empleo de la Comunidad. Entre los objetivos, figura el apoyo a los colectivos con mayores dificultades de empleabilidad, entre los que se encuentran las personas con discapacidad.

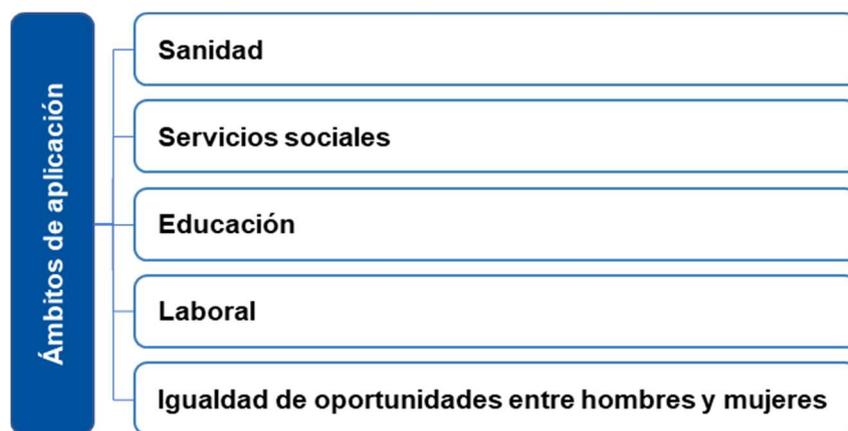
#### *Igualdad de Oportunidades*

En el ámbito de la igualdad de oportunidades entre hombres y mujeres, en Castilla y León se han elaborado planes de igualdad desde el año 1994. Actualmente, está vigente el **Plan Estratégico de Igualdad de Género 2022-2025** [61]. Este Plan tiene como misión convertirse en un instrumento fundamental para conseguir que Castilla y León se articule como una sociedad igualitaria, donde el género no condicione ni determine los niveles de logro y las oportunidades de la ciudadanía y donde no exista espacio para la discriminación ni la violencia.

## Anexo C: Marco normativo

En el ámbito estatal y autonómico de Castilla y León, el marco legislativo comprende un número significativo de normas encaminadas a asegurar la atención y protección adecuada de los derechos de las personas con determinadas necesidades especiales, como pueden ser las personas con ER-SD que presentan algún tipo de discapacidad o dependencia. Estas normas pueden clasificarse según el ámbito de aplicación principal con el que se relacionan: sanidad, servicios sociales, educación, laboral e igualdad de oportunidades entre hombres y mujeres.

Ilustración 15. Ámbitos de aplicación del marco normativo de las ER-SD



Fuente: Elaboración propia.

Aunque alguna de las normas consideradas puede tener un carácter transversal a varios sectores, por simplificar el análisis se ha incluido únicamente en un ámbito.

### C.1. Sanidad

#### Ámbito estatal

- **Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica** [61]. El objeto de esta Ley es la regulación de los derechos y obligaciones en lo que respecta a la autonomía de los y las pacientes, la información y la documentación clínica.
- **Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida** [21]. Su objeto es regular el uso de las técnicas de reproducción humana asistida, incluyendo su aplicación en la prevención y tratamiento de enfermedades de origen genético. La Ley contempla el diagnóstico genético preimplantacional como una vía para la prevención de enfermedades genéticas que carezcan de tratamiento, así como la selección de preembriones para ayudar a salvar la vida del familiar enfermo.
- **Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitario** [62]. Mediante esta Ley se regula entre otros aspectos, todo lo relativo a los medicamentos de uso humano y productos sanitarios. La Ley establece la posibilidad de adoptar medidas especiales para asegurar el abastecimiento de los medicamentos, incluyendo los medicamentos huérfanos y los de sin interés comercial, para los cuales contempla además la posibilidad de adoptar medidas relativas al régimen económico y fiscal aplicables a estos medicamentos.
- **Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización** [63]. A través de este Real Decreto se incluye la detección precoz de metabolopatías y el asesoramiento genético en grupos de riesgo como parte de los servicios comunes del SNS. Adicionalmente, en el artículo 11 se establece la posibilidad de que las comunidades autónomas puedan incorporar en sus carteras de servicios prestaciones no

contemplados en la cartera de servicios comunes del SNS, las cuales no estarán incluidos en la financiación del SNS.

- **Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud** [64]. Mediante esta norma se pretende garantizar la equidad en el acceso a las personas que necesiten de cuidados de elevado nivel de especialización que requieran concentrar los casos a tratar en un número reducido de centros. Entre las características que se consideran para la inclusión de los y las pacientes en un centro, servicio o unidad de referencia (CSUR) se encuentra el hecho de presentar una ER. En este sentido, se indica que no se requiere necesariamente la atención continua de los y las pacientes en el CSUR, sino que este podría dar apoyo en la confirmación diagnóstica, la definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento, así como actuar como consultor para las unidades clínicas que lo atienden.
- **Orden SCO/3422/2007, de 21 de noviembre, por la que se desarrolla el procedimiento de actualización de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud** [65]. Entre los criterios que se establecen para la priorización de técnicas, tecnologías o procedimientos a evaluar para su incorporación a la cartera de servicios comunes se incluye su aplicación a la atención a las ER.
- **Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales** [66]. El Real Decreto establece los requisitos para el uso de medicamentos en condiciones excepcionales tales como: medicamentos en fase de investigación clínica en pacientes que no formen parte del ensayo clínico, la prescripción de medicamentos autorizados cuando se usen en condiciones distintas a las aprobadas y el acceso a medicamentos no autorizados en España, pero que estén legalmente comercializados en otros Estados.
- **Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública** [67]. Esta ley establece las bases para alcanzar el mayor nivel de salud posible en la población, a la vez que modifica la Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud para que recoja explícitamente en el ámbito de las prestaciones de salud pública la atención a las ER, mediante la prevención y detección precoz, así como el apoyo a las personas que las tienen y sus familias.
- **Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación** [68]. Mediante este Real Decreto se establecen las normas para favorecer el acceso a una atención sanitaria transfronteriza segura y de alta calidad, a la vez que se promueve la cooperación en materia de atención sanitaria entre España y el resto de Estados miembros de la Unión Europea. En lo relativo a las ER, el artículo 22 contempla informar a pacientes y profesionales sanitarios sobre las diferentes herramientas y recursos disponibles tales como los CSUR del SNS y las Redes Europeas de Referencia. Igualmente, incluye ofrecer información a pacientes, profesionales y financiadores para la remisión de los pacientes con ER a otros Estados miembros, para diagnósticos y tratamientos que no estén disponibles en España, tal y como se recoge en la normativa de la Unión Europea.
- **Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre**, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. A través de esta Orden se concretan entre otras prestaciones, la detección de enfermedades en fase presintomática mediante cribado, indicando las enfermedades que integran el programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas. Igualmente, se concretan los aspectos fundamentales de la cartera de genética, definiendo el asesoramiento genético y los grupos de enfermedades que se incluyen, así como los tipos de análisis genéticos y los criterios para la indicación de cada uno de ellos.

- **Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras** [69]. El Registro se integra en el Sistema de Información Sanitaria del SNS y se coordina con las comunidades y ciudades autónomas para facilitar la información que conste en sus respectivos registros y sistemas de información de acuerdo con los requerimientos que establece el Real Decreto.

#### Ámbito de Castilla y León

- **Ley 8/2003, de 8 de abril, sobre derechos y deberes de las personas en relación con la salud**, que recoge el derecho a una segunda opinión médica de acuerdo con la regulación específica.
- **Decreto 121/2007, de 20 de diciembre, por el que se regula el ejercicio del derecho a la segunda opinión médica en el Sistema de Salud de Castilla y León**, en cuyo artículo 4 se recogen los 4 supuestos vigentes en la actualidad. Actualmente, se está llevando a cabo una revisión del Decreto 121/2007, planteándose su ampliación con la inclusión de nuevas enfermedades, una de las cuales es la de “ER”. Especificándose que para este grupo nosológico: “serán atendidas por el Servicio que corresponda, en función de las manifestaciones predominantes del cuadro clínico o, en su defecto, por los Servicios de Pediatría o de Medicina Interna”, así como que la derivación de pacientes se realizará al Servicio de Referencia designado.
- **Orden SAN/233/2013, de 4 de abril, por la que se crea el fichero automatizado de datos de carácter personal denominado «Registro poblacional de enfermedades raras de Castilla y León - ENRA»** [70]. Mediante esta orden se constituye el sistema de información epidemiológica para la recogida de datos e información de los casos de ER en la población de Castilla y León, con la finalidad de favorecer la gestión y el control sanitario, así como la investigación epidemiológica y las actividades análogas en el ámbito de las ER.
- **Orden San/113/2014, de 18 de febrero, por la que se crea el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León (RERCyL)** [9]. A través de esta orden se constituye y regula el funcionamiento del RERCyL, estableciendo su organización, organismos de coordinación y seguimiento y la coordinación con otros registros de ER y transferencia de datos.
- **Orden SAN/697/2018, de 18 junio, por la que se regula el funcionamiento y organización de la Red de Centros y Servicios de Referencia en Atención Especializada del Servicio Público de Salud de Castilla y León.**

## C.2. Servicios Sociales

#### Ámbito estatal

- **Ley 39/2006 de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia** [71]. A través de esta Ley se establecen las condiciones básicas para garantizar la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo a la promoción de la autonomía personal y de atención a las personas en situación de dependencia, mediante la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD) con un contenido mínimo común de derechos para todos los ciudadanos. Además, mediante esta Ley se homogeneiza el procedimiento y las técnicas de valoración de la dependencia y se establecen las Prestaciones y Catálogo de servicios a la dependencia.

#### Ámbito de Castilla y León

- **Orden Fam/824/2007, de 30 de abril, por la que se regula el procedimiento para el reconocimiento de la situación de dependencia y del derecho a las prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (Modificada por la Orden FAM/73/2012, de 15 de febrero y por Orden FAM/2/2022 de 4 de enero)** [72]. Establece el

procedimiento para el reconocimiento de la situación de dependencia y del derecho a las prestaciones del sistema para la autonomía y atención a la dependencia.

- **Ley Orgánica 14/2007, de 30 de noviembre, de reforma del Estatuto de Autonomía de Castilla y León** [73]. Entre otros aspectos, a través de la reforma del Estatuto de Autonomía de Castilla y León se reconocen, en su artículo 13, los diferentes derechos sociales de los ciudadanos de Castilla y León, dotándolos de mayor protección y consolidando espacios competenciales abiertos al futuro. De esta forma, entre otros aspectos, se reconoce el derecho a la salud, la educación, al acceso a los servicios sociales y derechos laborales. En el caso de las personas que padecen algún grado de discapacidad se reconoce su derecho a la igualdad de trato y de oportunidades, a la accesibilidad en cualquier ámbito de su vida, así como a las ayudas públicas para facilitar su plena integración educativa, laboral y social, entre otros aspectos.
- **Decreto 53/2010 de Castilla y León, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la Atención Temprana en Castilla y León** [74]. Su finalidad es la regulación del servicio específico que comprende el conjunto de intervenciones del sistema de salud, servicios sociales y educación, orientadas a los menores de entre cero a seis años de edad, que tienen una discapacidad o están en riesgo de padecerla, así como a su familia y a su entorno, para dar cobertura a sus necesidades, ya sean transitorias o permanentes, lo más pronto posible.
- **Ley 16/2010, de 20 de diciembre, de servicios sociales de Castilla y León** [75]. Mediante esta Ley se regulan entre otros aspectos, las prestaciones del sistema de servicios sociales de responsabilidad pública, su organización territorial y funcional, la organización integrada para su acceso, su planificación en los diferentes ámbitos y los instrumentos de coordinación y cooperación administrativa. La Ley promueve y garantiza el derecho de acceso, en condiciones de igualdad de todos los ciudadanos de Castilla y León a un sistema de servicios sociales universal, a la vez que establece los mecanismos de coordinación necesaria para garantizar una atención integrada en colaboración con otros servicios y sistemas para el bienestar social, especialmente el sanitario.
- **Ley 2/2013, de 15 de mayo, de Igualdad de Oportunidades para las Personas con Discapacidad** [76]. Su finalidad es asegurar la igualdad de oportunidades y la efectividad de los derechos y libertades fundamentales, así como los deberes de las personas con discapacidad, orientando la actuación de los poderes públicos de Castilla y León en la atención y promoción de su bienestar, calidad de vida, autonomía personal y pleno desarrollo. Para ello la Ley, entre otros aspectos, aborda el conjunto de medidas para la igualdad de oportunidades, diferenciando entre medidas contra la discriminación y de acción positiva, de defensa y protección jurídica, de fomento y de promoción de la autonomía personal. En el ámbito de la educación, **en su artículo 18** establece el derecho de las personas con discapacidad a recibir la atención educativa específica para las necesidades del alumno, en un marco inclusivo y poniendo en marcha las medidas que lo faciliten. Por lo que se refiere al ámbito laboral, en el artículo 26 establece el objetivo de aumentar las tasas de actividad y de ocupación e inserción laboral de las personas con discapacidad, y mejorar la calidad del empleo y dignificar sus condiciones de trabajo.
- **Decreto 58/2014, de 11 de diciembre, por el que se aprueba el Catálogo de Servicios Sociales de Castilla y León** [77]. Mediante este Decreto se establece el catálogo como un instrumento a través del cual se determinan, ordenan y califican las diferentes prestaciones del sistema de servicios sociales con el objeto de dar cobertura a las necesidades de atención social de acuerdo con lo establecido en la Ley 16/2010, de 20 de diciembre, de servicios sociales de Castilla y León.
- **Decreto-Ley 9/2020, de 10 de septiembre, por el que se adoptan medidas extraordinarias de apoyo a las personas y familias para la atención domiciliaria de menores, personas dependientes o con discapacidad** que deban guardar confinamiento domiciliario a causa de la pandemia COVID-19 [78]. Con motivo de la crisis de salud pública de la pandemia COVID-19 se establecen desde el ámbito de los servicios sociales, medidas

extraordinarias de carácter urgente dirigidas a dar respuesta de forma coordinada e integral a la situación de extraordinaria dificultad económica y social.

- **Anteproyecto de Ley de apoyos al proyecto de vida de las personas con discapacidad en Castilla y León (11/2021).** Desde la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades a través de la Gerencia de Servicios Sociales se está impulsando esta Ley, la cual tiene por objeto establecer los apoyos necesarios para las personas con discapacidad en la toma de sus propias decisiones que les permitan el desarrollo de su opción de vida, respetando su voluntad y preferencias, como garantía de la continuidad a lo largo de su vida. Para ello, se tienen en cuenta las siguientes prestaciones: servicio de apoyo para la activación del proyecto de vida; servicio de asistencia personal y vida independiente; servicio de apoyo familiar para la promoción de autonomía personal en situaciones de dependencia y/o discapacidad; y servicio de apoyo a la capacidad jurídica de las personas con discapacidad.

### C.3. Educación

#### *Ámbito estatal*

- **Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre, por la que se modifica la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación** [79]. Mediante esta Ley se deroga la Ley Orgánica 8/2013, de 9 de diciembre para la mejora de la calidad educativa y se introducen modificaciones en la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación. Tanto la Ley de 2020 como la del 2006, abogan por una educación inclusiva para todas las personas, tal y como reconoce la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, ratificada por España en 2008. La Ley del 2006 establece que la escolarización de alumnos con necesidades educativas especiales en unidades o centros de educación especial sólo se llevará a cabo cuando sus necesidades no puedan ser atendidas en el marco de las medidas de atención a la diversidad en centros ordinarios. A este respecto la Ley de 2020 establece que los centros ordinarios cuenten con los recursos necesarios para dar cobertura en las mejores condiciones al alumnado con discapacidad y que los centros de educación especial, además de escolarizar al alumnado que requiera una atención muy especializada, desempeñen la función de centros de referencia y apoyo para los centros ordinarios, para lo cual las administraciones educativas prestarán el apoyo que sea necesario.

#### *Ámbito de Castilla y León*

- **Orden EDU/1152/2010, de 3 de agosto, por la que se regula la respuesta educativa al alumnado con necesidad específica de apoyo educativo** escolarizado en el segundo ciclo de Educación Infantil, Educación Primaria, Educación Secundaria Obligatoria, Bachillerato y Enseñanzas de Educación Especial, en los centros docentes de la Comunidad de Castilla y León [80]. A través de esta Orden se regula la respuesta educativa al alumnado que presenta necesidades específicas de apoyo, así como la planificación de medidas para su atención, y la definición de medios y recursos requeridos para garantizar la igualdad de oportunidades de este alumnado.
- **Decreto 37/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo de la educación infantil en la Comunidad de Castilla y León** [81]. Contempla la detección temprana de las dificultades que pueden darse en los procesos de enseñanza y aprendizaje y su prevención a través de planes y programas que faciliten una intervención precoz. La atención al alumnado que presente dichas dificultades deberá ser integral e inmediata y se regirá por los principios de normalización y de inclusión. Los centros adoptarán la respuesta educativa que mejor se adapte a las características y necesidades personales del alumnado que presenten necesidades educativas especiales.
- **Decreto 38/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo de la educación primaria en la Comunidad de Castilla y León** [82]. En relación

con el alumnado con necesidad específica de apoyo educativo, y para asegurar que este alumnado pueda alcanzar el nivel de desempeño esperado al término de esta etapa, de acuerdo con el Perfil de salida y la consecución de los objetivos de la educación primaria, las medidas tanto organizativas como curriculares que se adopten deberán ser inclusivas. En particular, se favorecerá la flexibilización y el empleo de alternativas metodológicas en la enseñanza y evaluación de la lengua extranjera, especialmente con aquel alumnado que presente dificultades en su comprensión y expresión. Así mismo, los centros educativos establecerán las medidas más adecuadas para que las condiciones de realización de los procesos asociados a la evaluación se adapten a las necesidades de este alumnado.

- **Decreto 39/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo de la educación secundaria obligatoria en la Comunidad de Castilla y León [83].** Con relación a los alumnos con necesidad específica de apoyo educativo entre otros aspectos, y para permitir el logro de los objetivos de la etapa y el desarrollo de las competencias previsto en el Perfil de salida, los centros podrán realizar adaptaciones curriculares y organizativas, a fin de que este alumnado pueda alcanzar el máximo desarrollo de sus capacidades personales. En particular, se favorecerá la flexibilización y el empleo de alternativas metodológicas en la enseñanza y evaluación de la lengua extranjera, especialmente con aquel alumnado que presente dificultades en su comprensión y expresión. Los centros establecerán las medidas más adecuadas para que las condiciones de realización de los procesos asociados a la evaluación se adapten a las necesidades de este alumnado. De forma extraordinaria un alumno podrá permanecer un año más en el cuarto curso, aunque se haya agotado el máximo de permanencia, siempre que el equipo docente considere que esta medida favorece la adquisición de las competencias clave establecidas para la etapa.
- **Decreto 40/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo del bachillerato en la Comunidad de Castilla y León [84].** Contempla la posibilidad de que los alumnos que presenten alguna necesidad específica de apoyo educativo y requieran una atención educativa diferente a la ordinaria puedan cursar el Bachillerato en tres años. Se establecerán las medidas de flexibilización y alternativas metodológicas de accesibilidad y diseño universal que sean necesarias para conseguir que este alumnado pueda acceder a una educación de calidad en igualdad de oportunidades. Igualmente, establecerán medidas de apoyo educativo para el alumnado con dificultades específicas de aprendizaje. En particular, se establecerán para este alumnado medidas de flexibilización y alternativas metodológicas en la enseñanza y evaluación de la lengua extranjera. Estas adaptaciones en ningún caso se tendrán en cuenta para minorar las calificaciones obtenidas.
- **Orden EYH/1546/2021, de 15 de diciembre, por la que se regulan medidas dirigidas al alumnado escolarizado en centros educativos no universitarios de la Comunidad de Castilla y León que presenta necesidades sanitarias o socio sanitarias [85].** Su objeto es regular las medidas de atención al alumnado no universitario que presenten necesidades sanitarias o sociosanitarias de manera transitoria o continuada, de carácter no puntual. Entre esas medidas se contempla la atención educativa hospitalaria y domiciliaria, así como el procedimiento de colaboración entre consejerías para la posible asignación de profesionales sanitarios a los centros de educación.

#### C.4. Empleo

##### *Ámbito estatal*

- **Real Decreto 1539/2003, de 5 de diciembre, por el que se establecen coeficientes reductores de la edad de jubilación a favor de los trabajadores que acreditan un grado importante de minusvalía [86].** Mediante este Real Decreto se establece una reducción de la edad exigida para el acceso a la pensión de jubilación siempre y cuando se acredite un grado de discapacidad igual o superior al 65%.

- **Real Decreto 290/2004, de 20 de febrero, por el que se regulan los enclaves laborales como medida de fomento del empleo de las personas con discapacidad** [52]. Esta norma se orienta a fomentar el empleo a través de los enclaves laborales, especialmente para aquellas personas con discapacidad que presenten especiales dificultades de acceso al mercado ordinario debido a su grado de discapacidad. Los enclaves laborales se configuran como una subcontratación de obras o servicios entre un centro especial de empleo y una empresa ordinaria, con el objetivo de favorecer la transición desde el empleo protegido al mercado ordinario de estos trabajadores.
- **Real Decreto 2271/2004, de 3 de diciembre, por el que se regula el acceso al empleo público y la provisión de puestos de trabajo de las personas con discapacidad** [28]. El objetivo de este Real Decreto es promover la práctica de acciones positivas que favorezcan la igualdad de oportunidades, sin perjuicio de la igualdad de condiciones de acceso de los puestos de empleo público. Para ello, se contempla que, en las ofertas de empleo público, en las plazas de promoción interna y en las convocatorias de personal temporal (en determinadas condiciones) se reserve un cupo no inferior al 5% para ser cubiertas por personas que tengan un grado de discapacidad igual o superior al 33%.
- **Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre, desarrolla el artículo 161 bis de la Ley General de la Seguridad Social en cuanto a la anticipación de la jubilación de los trabajadores con discapacidad en grado igual o superior al 45 por ciento** [87]. A través de esta norma se establece una edad mínima de jubilación para aquellas personas que tengan una determinada discapacidad que reduzca la esperanza de vida y que el Real Decreto recoge en su artículo 2 (entre estas discapacidades figuran ciertas anomalías genéticas y enfermedades neurológicas). La edad mínima de jubilación tras la actualización de la norma en el año 2011 es de 56 años.
- **Real Decreto 1148/2011, de 29 de julio, para la aplicación y desarrollo, en el sistema de la Seguridad Social, de la prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave** [88]. Mediante este Real Decreto se ofrece la posibilidad de reducir la jornada de trabajo en, al menos, el 50% a uno de los progenitores biológicos, adoptantes o acogedores de un menor afectado por cáncer u otra enfermedad grave para su cuidado, recibiendo una prestación económica. En el Anexo se recoge la relación de enfermedades graves que son objeto de la norma. En el 2019, se incluyen tres nuevas enfermedades pediátricas dos de ellas ER de base genética, la epidermólisis bullosa o piel de mariposa y el síndrome de Smith-Magenis. Asimismo, en el año 2021, se incrementa la edad del causante para reconocer la prestación de los 18 a los 23 años.
- **Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social** [89]. El objeto del Real Decreto es asegurar la igualdad de oportunidades y de trato, a la vez que el ejercicio real y efectivo de derechos por parte de las personas con discapacidad en igualdad de condiciones respecto del resto de la ciudadanía, mediante la promoción de la autonomía personal, de la accesibilidad universal, del acceso al trabajo, de la inclusión en la comunidad y la vida independiente y de la erradicación de cualquier forma de discriminación, así como establecer el régimen de infracciones y sanciones que lo garanticen. Además, esta norma en su artículo 42 establece la obligación en el caso de empresas públicas y privadas con un número de 50 o más trabajadores, de reservar una cuota del 2% a trabajadores con discapacidad.
- **Orden HFP/688/2017, de 20 de julio, por la que se establecen las bases comunes que regirán los procesos selectivos para el ingreso o el acceso en cuerpos o escalas de la Administración General del Estado** [90]. Esta orden establece que, en las convocatorias de pruebas selectivas correspondientes a la oferta de empleo público, se deberá reservar un cupo no inferior al 7% para personas con discapacidad, debiendo ser al menos el 2% de las plazas ofertadas para personas con discapacidad intelectual y el resto de la reserva mínima del 7% para personas que acrediten otro tipo de discapacidad.

#### *Ámbito de Castilla y León*

- **Decreto 83/2008, de 23 de diciembre, por el que se regula el acceso de las personas con discapacidad al empleo público, a la provisión de puestos de trabajo y a la formación en la Administración de Castilla y León** [91]. Tiene por objeto promover las medidas necesarias para que las personas con discapacidad, ya sea física, psíquica o sensorial, puedan acceder a los puestos de trabajo y a la formación de la Administración de la Comunidad de Castilla y León en igualdad de condiciones con el resto de los aspirantes. Este Decreto contempla la reserva de un cupo mínimo del 10% para personas con discapacidad en el número total de plazas que conformen la Oferta de Empleo Público anual con el objetivo de alcanzar el 2% de los efectivos totales en la Administración de Castilla y León.

### **C.5. Igualdad de oportunidades**

#### *Ámbito estatal*

- **Constitución española de 1978**, establece en su artículo 14 que los españoles son iguales ante la ley, sin que pueda prevalecer discriminación alguna por razón de sexo.
- **Ley Orgánica 3/2007, de 22 de marzo, para la igualdad efectiva de mujeres y hombres** [92]. Reconoce la igualdad de trato y de oportunidades entre mujeres y hombres como un principio informador del ordenamiento jurídico estableciendo que, como tal, se integrará y observará en la interpretación y aplicación de las normas jurídicas. Y, en particular, en su artículo 27, se estipula la Integración del principio de igualdad en la política de salud.

#### *Ámbito de Castilla y León*

- **Ley 1/2003, de 3 de marzo, de Igualdad de Oportunidades entre Mujeres y Hombres en Castilla y León** [93]. Recoge en su artículo 3, los Principios que informan la actuación administrativa, e indica que “la Administración de la Comunidad de Castilla y León y el resto de Administraciones Públicas de su ámbito territorial de actuación se regirán en materia de igualdad de oportunidades entre mujeres y hombres por los siguientes principios: 1. La Transversalidad que comporta aplicar la perspectiva de género en las fases de planificación, ejecución y evaluación de las políticas llevadas a cabo por las distintas Administraciones Públicas”.
- **Ley Orgánica 14/2007, de 30 de noviembre, de reforma del Estatuto de Autonomía de Castilla y León** [95] y **Ley 1/2003, de 3 de marzo, de Igualdad de Oportunidades entre Mujeres y Hombres en Castilla y León** [96]. Estas leyes establecen que los poderes públicos de esta Comunidad garantizarán la aplicación de la perspectiva de género en las fases de planificación, ejecución y evaluación de las políticas llevadas a cabo por las distintas Administraciones Públicas.
- **Ley 1/2011, de 1 de marzo, de evaluación del impacto de género en Castilla y León** [97], establece que debe evaluarse el impacto de género de todos los anteproyectos de Ley y disposiciones administrativas de carácter general, que se concretará en la realización de un informe elaborado conforme a las pautas metodológicas que dicte la Junta de Castilla y León.
- **Orden ADM/1835/2010, de 15 de diciembre, por la que se aprueba la Guía Metodológica de Mejora de la Calidad Normativa** [98]. Esta orden, especifica que todos los proyectos normativos deben acompañarse de una memoria en la que se plasme, entre otros aspectos, el impacto de género que la misma pueda causar.

## Anexo D: Relación de proyectos de investigación en ER

### D.1. Proyectos de investigación de los grupos del IBSAL

En los últimos años, los grupos de investigación del IBSAL han desarrollado 9 proyectos en el ámbito de las ER, por valor acumulado de más de 500.000 €.

Tabla 10. Proyectos de investigación en el ámbito de ER en el IBSAL en desarrollo durante el periodo 2017-2021

Proyecto	Inicio	Duración (meses)	Financiador	Importe (€)
Activación de la autofagia como terapia para enfermedades de almacenamiento lisosomal: enfermedad de Batten	2022	12	Fundación Eugenio Rodríguez Pascual	20.000
Genética molecular y su relación con las alteraciones neurológicas en pacientes pediátricos afectos de rasopatía	2021	24	Fundación Alicia Koplowitz	45.000
Rasopatías, genética y molecular y su relación con las alteraciones endocrinológicas y antropométricas en pacientes de Castilla y León	2021	24	SEEP	10.000
Estudio multicéntrico para la caracterización clínico molecular de los Rare Bleeding Discordes	2021	13	FUCALHH	6.000
Modulación de la respuesta del sistema inmune en mastocitos sistemática: papel del micro-medio ambiente celular y potencial asociación a la progresión clínica de la enfermedad	2020	36	Instituto de Salud Carlos III	98.010
Aplicación de la secuenciación del exoma para el diagnóstico de los pacientes con trastornos plaquetarios congénitos y edición del DN por CRISPR/CAS9 en modelos animales	2019	36	Fundación Mutua Madrileña	100.000
Caracterización Molecular de Hemofilia	2019	41	Swedish Orphan Biovitum SL	n.d.
Función de la E3 ubiquitina ligasa APC/C-Cdh1 en el Síndrome X frágil. Posible aplicación terapéutica	2017	45	Fundación Ramón Areces	113.625
Estudio de polimorfismos de genes implicados en autofagia y susceptibilidad a padecer enfermedades, estudio de SQSTM1/P62 en enfermedad	2014	42	Instituto de Salud Carlos III	113.740

Nota: SEEP: Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica; FUCALHH: Fundación Castellano-Leonesa de Hematología y Hemoterapia.

Fuente: IBSAL

Adicionalmente, en el año 2022 se han solicitado 2 proyectos de investigación, uno relacionado con la Enfermedad de Batten y otro con rasopatías.

### D.2. Proyectos de investigación del DiERCyL

A continuación, se incluyen los proyectos de investigación del DiERCyL desde el año 2020.

Tabla 11. Proyectos de investigación en el ámbito de ER en el DiERCyL desde el año 2020

Periodo	Financiador	Importe (€)
2021-2023	Fundación Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica	10.000
2021-2023	Fundación Alicia Koplowitz	45.000
2021	Universidad de Salamanca	2.500
2020	Gerencia Regional de Salud	14.960

### D.3. Proyectos de investigación de los grupos del IBGM

Como parte de su actividad, algunos grupos de investigación del IBGM llevan a cabo proyectos de investigación en el ámbito de las ER. Desde el año 2017, al menos los siguientes:

- Grupo de investigación sobre Fisiopatología del Calcio Intracelular (unidad de investigación Fisiología Celular y Molecular), está desarrollando un proyecto en el ámbito de la Esclerosis Lateral Amiotrófica desde el año 2018 hasta el 2022 financiado por el Ministerio de Ciencia e Innovación por un importe de 121.000€.
- Grupo de investigación sobre Fosfatasas del sistema inmune (unidad de investigación de Inmunidad Innata e Inflamación), estudia el síndrome PAPA y el síndrome PAMI, así como la Fiebre Mediterránea Familiar, asociada a mutaciones en el gen que codifica para la proteína PYRINA.
- Grupo de investigación sobre Desarrollo y regeneración del oído interno (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad), lleva a cabo un proyecto de investigación relacionado con la sordera adquirida por ruido, iniciado en el año 2021 y fecha prevista de finalización para el 2023 que cuenta con una financiación de la Junta de Castilla y León de 172.000€.
- Grupo de investigación Splicing y Susceptibilidad al Cáncer (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad), desarrolla proyectos de investigación en el ámbito del cáncer y que desde el año 2017 ha tenido proyectos activos por un importe de 387.390€ financiados por la Junta de Castilla y León, el Instituto de Salud Carlos III y la Comisión Europea.
- Grupo de investigación Patobiología del cáncer (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad), lleva a cabo proyectos de investigación relacionados con las terapias dirigidas-enfermedades oncológicas huérfanas, contando con una financiación para los proyectos desarrollados desde 2019 de 57.662€. Adicionalmente, cuenta con otro proyecto activo de 30.000€. Los proyectos han sido financiados por la Junta de Castilla y León y por Fundación General de la Universidad de Valladolid.
- Grupo de investigación de Genómica Biomédica (unidad de investigación de Genética Molecular de la Enfermedad), está llevando a cabo estudios en hipertensión endocraneal idiopática, neurodegeneración retiniana y distrofias hereditarias de la retina.

## **Anexo E: Modelo regional de atención temprana en Castilla y León**

La atención temprana comprende el conjunto de intervenciones integradas, dirigidas a menores de 0 a 6 años y a sus familias debido a trastornos en su desarrollo o al riesgo de padecerlo, pudiendo esto ocurrir como consecuencia de padecer una ER, entre otras causas.

En Castilla y León, el Modelo regional de atención temprana se estableció en el Decreto 53/2010 de Castilla y León, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la Atención Temprana en Castilla y León, y de la aprobación en 2015 del protocolo de coordinación interadministrativa en materia de atención temprana en Castilla y León.

Este modelo se desarrolla en base a las actuaciones coordinadas de la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, la Consejería de Sanidad (SACyL) y la Consejería de Educación a lo largo de seis fases:

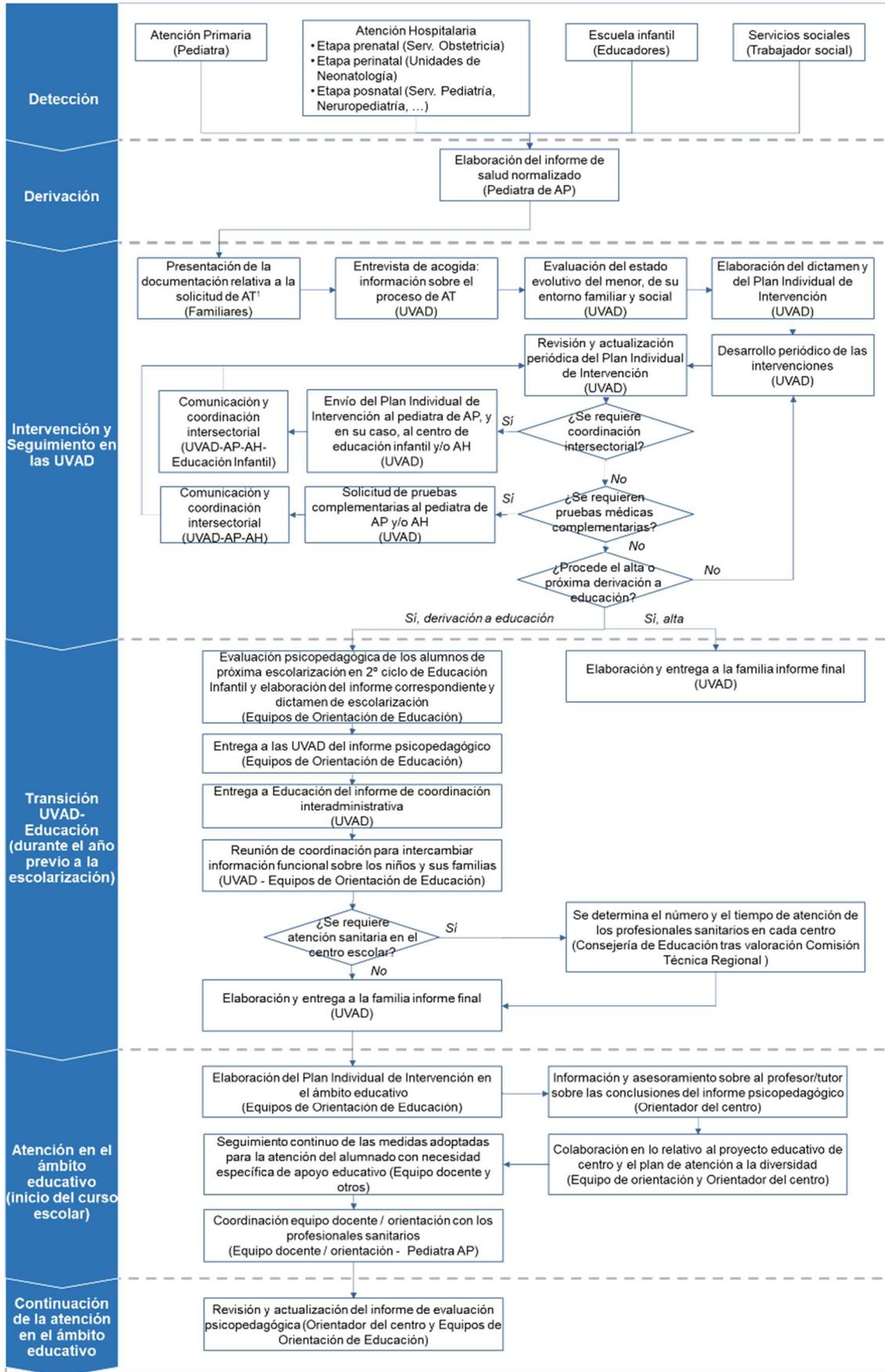
1. Detección
2. Derivación
3. Intervención y Seguimiento en las UVAD
4. Transición UVAD-Educación (durante el año previo a la escolarización)
5. Atención en el ámbito educativo (inicio del curso escolar)
6. Fin de la atención temprana en educación

Además, para favorecer el desarrollo, evaluación y mejora del modelo se ha constituido una Comisión Técnica Regional y en cada provincia, una Comisión Técnica Provincial de atención temprana. En todas las comisiones se integran representantes de las diferentes administraciones implicadas en el proceso de atención temprana.

El objetivo del modelo de atención temprana implantado en Castilla y León es garantizar una atención integral en todos los ámbitos de desarrollo de los menores que requieran servicios de atención temprana, así como de apoyo a la familia para la adopción de decisiones y el desarrollo de sus competencias en la vida diaria, en el marco de desarrollo de su proyecto de vida [92].

A continuación, se representa gráficamente la secuencia de actividades que las tres consejerías llevan a cabo a lo largo de las seis fases (Ver Ilustración 16).

Ilustración 16. Esquema del modelo regional de atención temprana en Castilla y León



## **E.1. Detección**

Desde los equipos multidisciplinares e interdisciplinares del ámbito sanitario se llevan a cabo las intervenciones correspondientes a la promoción de la salud, la prevención, la detección, el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad de todos los menores.

La detección precoz de menores con necesidades de atención temprana se realiza tanto desde Atención Primaria como Hospitalaria. En AP, el o la pediatra puede detectar o sospechar la existencia de una ER a lo largo del seguimiento regular de la salud infantil o bien en la valoración de antecedentes de enfermedad pre o perinatal.

Desde el ámbito de Atención Hospitalaria, la enfermedad puede detectarse en la etapa prenatal en los servicios de Obstetricia, en la etapa perinatal si el menor permanece en las Unidades de Neonatología o en la etapa postnatal por parte de los servicios de Pediatría y Neuropediatría, Otorrinolaringología, Cirugía Ortopédica, Rehabilitación y Salud Mental.

También es posible la detección de situaciones de riesgo desde el sistema de servicios sociales o desde el ámbito educativo, donde se pueden identificar posibles dificultades en el proceso de aprendizaje.

## **E.2. Derivación**

Con independencia de donde se detecte el caso, los menores son derivados por el sistema de salud, siendo el o la pediatra de AP, quien elabora un informe normalizado para su derivación, que, junto con la solicitud de atención temprana y valoración de la situación de dependencia, y una copia del libro de familia y del certificado de empadronamiento, son los documentos que la familia debe presentar en la UVAD para la valoración del caso por parte de servicios sociales.

## **E.3. Intervención y seguimiento en las UVAD**

La Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, mediante las UVAD de la Gerencia de Servicios Sociales presta el servicio de atención temprana en cada provincia a los menores que tienen entre 0 y 3 años, y también entre 3 y 6 años si no están escolarizados, contando en el medio rural con equipos itinerantes de entidades colaboradoras. Los equipos de atención están integrados por los siguientes profesionales: médicos rehabilitadores, psicólogos, pedagogos, trabajadores sociales, fisioterapeutas, psicomotricistas, estimuladores, logopedas y enfermeras.

Para llevar a cabo la valoración de necesidad de atención temprana desde servicios sociales se sigue un proceso sistemático que inicialmente incluye una entrevista de acogida para atender la demanda e informar a la familia del proceso a seguir. Posteriormente, se realiza una primera evaluación interdisciplinar para valorar el estado evolutivo del menor, así como de su entorno familiar y social, a través de la cual se identifican las necesidades y los recursos que permitan diseñar una intervención adecuada. Como resultado de la evaluación, el equipo de atención temprana de la UVAD emite un dictamen con los resultados de la evaluación y se elabora el Plan Individual de Intervención con las medidas de actuación propuestas para favorecer el desarrollo del menor y facilitar una orientación adecuada a los progenitores y a los y las profesionales. El Plan Individual de Intervención se revisa periódicamente con el fin de evaluar el grado de consecución de los objetivos, analizar las posibles dificultades y realizar ajustes en el mismo, si procede.

Durante todo el proceso de intervención y seguimiento los equipos de atención temprana facilitan al pediatra, y a la escuela infantil de primer ciclo, si el menor está escolarizado, el Plan Individual de Intervención cuando tras su revisión se introducen cambios significativos. Igualmente, los equipos de atención temprana pueden solicitar al pediatra pruebas médicas complementarias en función de su valoración elaborando para ello un informe de coordinación de atención temprana. En algunos casos, los y las profesionales de atención temprana pueden establecer una relación directa con los médicos de Atención Hospitalaria, en cuyo caso se debe mantener igualmente la coordinación con el o la pediatra y el o la enfermera de AP.

Si debido a problemas graves de salud del menor es atendido por los y las profesionales de atención temprana en su domicilio, la información con los y las profesionales de AP se lleva a

cabo mediante la aplicación de la “Guía de cuidados de la persona en situación de dependencia en el hogar”. Una vez que finaliza la intervención en atención temprana en la UVAD, los y las profesionales entregan a la familia un informe final.

#### **E.4. Transición UVAD - Educación**

Para favorecer el proceso de coordinación se ha desarrollado un documento técnico de apoyo sobre “coordinación interadministrativa en materia de atención temprana en la etapa de educación infantil” que recoge el modelo de coordinación tanto a nivel institucional como técnico para la transición de los menores desde el servicio de atención temprana de las UVAD a educación.

Durante el año escolar en curso se llevan a cabo las actuaciones de coordinación necesarias para el inicio del próximo curso escolar, y favorecer así, la transición de los menores atendidos por el servicio de atención temprana de las UVAD a educación.

Al inicio del curso escolar, durante el mes de septiembre se contempla una reunión de coordinación entre la UVAD y la DPE para la entrega a educación de la relación de menores escolarizados en 1º ciclo de educación infantil que están siendo atendidos por el servicio de atención temprana de la UVAD, así como concretar las posibles actuaciones de coordinación.

Posteriormente, desde los equipos de las UVAD se envía a la DPE la relación de menores con necesidades educativas especiales que están siendo atendidos en servicios sociales, y que se espera que continúen o puedan ser escolarizados en el próximo curso escolar. Por su parte, la DPE remite a sus equipos de orientación (atención temprana y, en su caso, generales) el listado remitido por las UVAD para que puedan realizar las correspondientes evaluaciones psicopedagógicas.

Los equipos de orientación de educación realizan el correspondiente informe psicopedagógico y si el menor presenta necesidades educativas especiales se elabora un dictamen de escolarización. En el dictamen de escolarización se propone la modalidad de escolarización (centro de educación ordinario u ordinario preferente, centro de educación especial, aula sustitutoria o modalidad combinada), así como el tipo de apoyo personal (intérprete de lengua de signos, ayudante técnico educativo, atención fisioterapéutica, apoyo de pedagogía terapéutica, apoyo audición y lenguaje, adaptaciones curriculares) y material necesario para la atención del menor en el entorno educativo.

Tras la realización de las evaluaciones psicopedagógicas la DPE remite a las UVAD la relación de menores con necesidades educativas especiales con plaza adjudicada para el próximo curso en el 2º ciclo de Educación Infantil junto con las correspondientes evaluaciones psicopedagógicas.

A su vez, para cada menor que se escolariza en el siguiente curso las UVAD entregan a la DPE el correspondiente informe de coordinación interadministrativa elaborado por el servicio de atención temprana de las UVAD.

Con relación a los menores que han solicitado plaza en 1º de Educación Infantil para el próximo curso, la DPE habrá enviado a las UVAD el correspondiente listado, al objeto de identificar aquellos menores con necesidades educativas especiales que están siendo atendidos por los servicios de atención temprana de las UVAD. Una vez identificados, la DPE comunica a las UVAD la adjudicación de plazas de los menores que han solicitado plaza en 1º de Educación Infantil para el próximo curso.

Durante el mes de junio se puede realizar una reunión de coordinación para intercambiar información funcional sobre los menores y sus familias a petición de algunos de los técnicos de cualquier administración.

Una vez finalizado el periodo de matriculación, la DPE envía a la Consejería de Educación la relación de alumnos matriculados con necesidades sanitarias o socio-sanitarias de manera transitoria o continuada, no puntuales, junto con el informe médico con el diagnóstico y el tratamiento que precisa. La Consejería de Educación convoca a la Comisión Técnica Regional para el alumnado con necesidades sanitarias, para valorar dichas necesidades. La Comisión

emite un informe indicando si concurren las necesidades sociosanitarias, así como las intervenciones y los recursos que se requieren. La Consejería de Educación dicta la Resolución correspondiente y comunica a las DPE el número y el tiempo de atención de los y las profesionales sanitarios que se asignarán a cada centro.

Adicionalmente, a lo largo del curso escolar se mantiene la coordinación de forma bidireccional entre servicios sociales y educación, para la comunicación de cualquier información que se considere relevante.

### **E.5. Atención en el ámbito educativo**

La atención temprana en el ámbito educativo abarca los alumnos que se encuentran en el 2º ciclo de educación infantil, en menores desde los 3 a los 6 años.

Los servicios de orientación de educación son los responsables de elaborar el Plan Individual de Intervención en el ámbito escolar, el cual incluirá el informe de evaluación psicopedagógica (con las orientaciones sobre la propuesta curricular), así como las adaptaciones curriculares que sean necesarias. Igualmente, el profesor/tutor es informado y asesorado por el orientador que atiende al centro y coordinará la puesta en marcha de las medidas adecuadas.

La intervención en educación para atender las necesidades específicas de apoyo educativo podrá realizarse a través de medidas ordinarias o medidas específicas de atención educativa según corresponda.

Los equipos de orientación educativa y el orientador del centro colaboran en la elaboración y evaluación del Proyecto Educativo de Centro y el Plan de Atención a la Diversidad, así como asesorando al profesorado en todos aquellos aspectos psicopedagógicos y organizativos que afecten al alumnado.

Adicionalmente, existe comunicación entre el equipo docente y los equipos de orientación con los y las profesionales de sanidad para la mejor atención del menor.

### **E.6. Continuación de la atención en el ámbito educativo**

Al cumplir el menor los 6 años y finalizar la etapa de educación de 2º ciclo, se lleva a cabo la revisión y actualización de su informe de evaluación psicopedagógica y se tiene en cuenta aquella información relevante a trasladar para la siguiente etapa educativa por parte del orientador del centro y del Equipo de Orientación Educativa.

## Anexo F: Relación no exhaustiva de asociaciones de pacientes en el ámbito de las ER

Ilustración 17. Relación (no exhaustiva) de asociaciones de pacientes vinculadas al ámbito de las ER en Castilla y León

Asociaciones	Provincia	Información adicional
▪ Asociación Castellano Leonesa Contra la Fibrosis Quística	Valladolid	<a href="https://www.fqcastillayleon.org/">https://www.fqcastillayleon.org/</a>
▪ Asociación Comunidad Española de Pacientes con Mieloma Múltiple – CEMMP	León	<a href="https://www.comunidadmielomamultiple.com/">https://www.comunidadmielomamultiple.com/</a>
▪ Asociación Corriendo con el Corazón por Hugo	Zamora	<a href="https://corriendoporhugo.com/">https://corriendoporhugo.com/</a>
▪ Asociación de apoyo a las familias de personas con ER y sin diagnosticar - AFERD	Ávila	<a href="https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas/asociacion-de-apoyo-a-las-familias-de-personas-con-er-y-sin-diagnosticar">https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas/asociacion-de-apoyo-a-las-familias-de-personas-con-er-y-sin-diagnosticar</a>
▪ Asociación de Ataxias de Castilla y León - ASATCAL (miembro de la Asociación de Ataxias de España – FEDAES)	Valladolid	<a href="https://fedaes.org/">https://fedaes.org/</a>
▪ Asociación de Ayuda a la Dependencia y Enfermedades Raras de Castilla y León	Valladolid	<a href="https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas/asociacion-de-ayuda-a-la-dependencia-y-enfermedades-raras-cyl">https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas/asociacion-de-ayuda-a-la-dependencia-y-enfermedades-raras-cyl</a>
▪ Asociación de Enfermedades Raras con Epilepsia desde la Infancia - AEREI	Burgos	<a href="https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas/asociacion-de-enfermedades-raras-con-epilepsia-desde-la-infancia">https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas/asociacion-de-enfermedades-raras-con-epilepsia-desde-la-infancia</a>
▪ Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León - AERSCYL	Salamanca	<a href="https://www.aerscyl.org/">https://www.aerscyl.org/</a>
▪ Asociación de Enfermedades Raras de León - ADERLE	León	<a href="https://aderle.org/">https://aderle.org/</a>
▪ Asociación de Enfermos Autoinmunes y vasculitis de Castilla y León - EAVACyL	Valladolid	<a href="https://eavacyl.es/">https://eavacyl.es/</a>
▪ Asociación de Enfermos de Crohn y Colitis Ulcerosa de Burgos - ACCU	Burgos	<a href="https://accuesp.com/burgos">https://accuesp.com/burgos</a>
▪ Asociación de Esclerosis Lateral Amiotrófica de Castilla y León - ELACyL	Burgos	<a href="https://elacyl.org/">https://elacyl.org/</a>
▪ Asociación de Hemofilia de Burgos	Burgos	<a href="https://hemofiliaburgos.es/">https://hemofiliaburgos.es/</a>
▪ Asociación de Padres y Tutores de Personas con Parálisis Cerebral y Discapacidades afines de Segovia - ASPACE Segovia	Segovia	<a href="https://aspacesegovia.com/">https://aspacesegovia.com/</a>
▪ Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher - AEEFEG	Zamora	<a href="https://aeefegaucher.es/">https://aeefegaucher.es/</a>
▪ Asociación Española del Pénfigo, Penfigoide y otras enfermedades vesiculoampollosas - AEPPEVA	Burgos	<a href="https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas/asociacion-esp%C3%B1ola-del-penfigo-penfigoide-y-otras-enfermedades-vesiculoampollosas">https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas/asociacion-esp%C3%B1ola-del-penfigo-penfigoide-y-otras-enfermedades-vesiculoampollosas</a>
▪ Asociación Española del Síndrome CDG - AESCDG	Valladolid	<a href="https://aescdg.com/">https://aescdg.com/</a>
▪ Asociación Leonesa de Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico - ALER	León	<a href="https://asociacionaler.org/">https://asociacionaler.org/</a>
▪ Asociación Leonesa de Hemofilia	León	<a href="https://fedhemo.com/asociaciones/">https://fedhemo.com/asociaciones/</a>
▪ Asociación Leonesa de Lupus y Síndrome Antifosfolípido - ALELYSA	León	<a href="http://www.alelysa.org.es/">http://www.alelysa.org.es/</a>

Asociaciones	Provincia	Información adicional
▪ Asociación Nacional de Enfermos de Sarcoidosis-ANES	León	<a href="https://anes.org.es/">https://anes.org.es/</a>
▪ Asociación Corea de Huntington de Castilla y León - ACHCyL	Burgos	<a href="http://www.coreadeh.org/">http://www.coreadeh.org/</a>
▪ Asociación Retina Castilla y León - RECYL	Valladolid	<a href="https://www.retinacastillayleon.org/">https://www.retinacastillayleon.org/</a>
▪ Asociación Síndrome de Peutz Jeghers - ASPJ	Salamanca	<a href="https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas/asociacion-sindrome-de-peutz-jeghers">https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas/asociacion-sindrome-de-peutz-jeghers</a>
▪ Asociación Síndrome de Turner Alejandra Salamanca - ASTAS CyL	Salamanca	<a href="http://www.asociacionturneralejandra.es/">http://www.asociacionturneralejandra.es/</a>
▪ Asociación Síndrome X Frágil de Castilla y León	Valladolid	<a href="https://www.sindromexfragil.com/">https://www.sindromexfragil.com/</a>
▪ Asociación Vallisoletana y Palentina de Hemofilia	Valladolid	<a href="https://www.hemofiliavalladolidpalencia.org/">https://www.hemofiliavalladolidpalencia.org/</a>
▪ El puente salud mental Valladolid	Valladolid	<a href="https://elpuentesaludmental.org/">https://elpuentesaludmental.org/</a>
▪ Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares - ONERO	Valladolid	<a href="https://onero.org/">https://onero.org/</a>
▪ Síndrome de Stevens-Johnson	Segovia	<a href="https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas/stevens-johnson-sindrome-de">https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas/stevens-johnson-sindrome-de</a>

Fuente: FEDER y Servicio de Información sobre Discapacidad.

## Anexo G: Análisis DAFO

El análisis DAFO (Amenazas, Fortalezas, Debilidades y Oportunidades) refleja la posición de Sanidad Castilla y León en la atención de las personas con ER-SD, identificando los principales retos, puntos fuertes, necesidades y áreas de mejora en el proceso de atención integral a las ER en Castilla y León. El análisis se ha realizado desde dos perspectivas:

- Interna, donde se analizan fortalezas y debilidades de SACyL para mejorar la atención a las ER. La estrategia irá orientada a favorecer los puntos fuertes y a corregir las debilidades.
- Externa, donde se consideran aspectos externos que pueden condicionar la atención de las ER. El objetivo es aprovechar las oportunidades y evitar o minimizar las amenazas.

Cada dimensión del análisis DAFO se presenta estructurada en 4 apartados:

- Marco contextual, estratégico y normativo.
- Atención sanitaria, según el proceso asistencial.
- Coordinación intersectorial.
- SSII y registro de datos, tecnología, formación e investigación.

### G.1. Debilidades

#### G.1.1. Marco contextual, estratégico y normativo

- Escaso desarrollo estratégico-normativo con enfoque integral en ER en Castilla y León.
- Escasa visibilidad de las personas sin diagnóstico en las estrategias y en el marco legal.
- Ausencia de un modelo estable de colaboración con las asociaciones de pacientes para la prestación de servicios de atención directa a pacientes y familiares.

#### G.1.2. Atención sanitaria

##### *Detección y diagnóstico*

- Elevado tiempo para la obtención de un diagnóstico en ER, existiendo pacientes que transitan por el sistema sanitario sin que sean adecuadamente canalizados.
- Variabilidad en el acceso al asesoramiento genético:
  - Demora en la obtención de resultados de estudios genéticos complejos.
  - Indefinición de circuitos de derivación sobre el asesoramiento genético reproductivo.
  - Falta de información adecuada a pacientes sobre asesoramiento genético reproductivo.
- Insuficiencia de consultas de Genética y Asesoramiento Genético.
- Falta de información respecto de las pruebas diagnósticas externalizadas por limitaciones en la transmisión de datos entre proveedores y los SSII de SACyL.
- Duplicidades en la realización de pruebas diagnósticas por falta de coordinación.
- Demoras en la realización de pruebas radiológicas.
- Infradiagnóstico de algunas enfermedades que no cursan con el cuadro clínico completo y para las que no existe una prueba diagnóstica específica.
- Dificultades de diagnóstico para las enfermedades que no tienen test de cribado o afectación genética objetivable.
- Nº limitado de enfermedades en el cribado neonatal de Castilla y León vs. otras CCAA
- Falta de apoyo psicosocial a familia y entorno, especialmente en el momento del diagnóstico.
- Variabilidad en el acceso a los recursos dependiendo del área de residencia de los y las pacientes (tanto a nivel de provincia como del ámbito -urbano vs. rural-).
- Deficiencias en la información a los pacientes y a las familias en el diagnóstico en determinadas ER, especialmente si requieren formación sobre su manejo.
- Falta de gestores de casos para la organización y apoyo a las consultas.

- Margen de mejora en la eficiencia del modelo de gestión de recursos en la unidad de referencia (p.ej. distribución física de los recursos).

#### *Plan terapéutico*

- Duración y complejidad del proceso administrativo para prescripción de tratamientos huérfanos por unidades de referencia a pacientes que no pertenecen a su área.
- Ausencia de protocolo de evaluación de medicamentos que establezca criterios homogéneos para el acceso a determinados tratamientos.
- Dificultades en la administración de tratamientos: falta de profesionales de enfermería con experiencia en ER y necesidad de mejorar los hospitales de día donde se administran.
- Excesivo peso del tratamiento farmacológico en detrimento de otros recursos terapéuticos, existiendo dificultades y retrasos en el acceso a los mismos (rehabilitación, fisioterapia, logopedia, prescripción de ejercicio físico, entre otros), en parte por insuficiencia de medios.
- Impacto del gasto farmacéutico en ER al desarrollarse sobre un modelo descentralizado a nivel hospitalario.

#### *Atención y seguimiento*

- Ausencia de un modelo autonómico que ordene la atención a las ER-SD en el adulto, que designe los potenciales nodos y establezca un sistema de trabajo en red.
- Carencia de un plan de transición pediátrico que defina los circuitos específicos para el paso a adultos de pacientes pediátricos con ER.
- Tiempo de espera para acceso y seguimiento en consultas externas, inadecuados a la evolución de la enfermedad.
- Dificultades para dar continuidad al personal formado en ER, con déficit de profesionales especializados (mayor en pediatría), lo que dificulta la consolidación del conocimiento, la coordinación y definición de estrategias de manejo unificadas.
- Falta de apoyos continuados para un abordaje integral en pacientes que precisan muchas intervenciones: psicológica, psiquiátrica, fisioterapéutica, logopédica, optométrica.
- Necesidad de perfilar las plazas para facilitar la contratación de personal con alta especialización y cualificación.
- Necesidad de evitar cambios de médico innecesarios con impacto para la atención y seguimiento de los y las pacientes.
- Déficit de equipos multidisciplinares para la atención a las personas con ER-SD.
- Escasa comunicación entre Atención Primaria y Atención Hospitalaria.
- Limitación en el desarrollo e implementación de los protocolos en lo relativo a:
  - Necesidad de reforzar presencia de AP en los protocolos de coordinación.
  - Ausencia de protocolos específicos de atención: personas sin diagnóstico y cuidado de la salud mental en personas con ER-SD.
- Falta de actualización y desarrollo en algunas unidades de referencia de los últimos estándares de abordaje de las enfermedades correspondientes (p.ej. fibrosis quística).
- Demoras en la derivación de pacientes a centros de referencia, y ausencia de directrices claras de derivación, facilitando la derivación innecesaria fuera de la Comunidad.
- Ausencia de continuidad asistencial al derivar a los y las pacientes a una unidad de otra comunidad.
- Necesidad de mejorar la cobertura de bajas médicas de profesionales sanitarios en zonas rurales y de adecuar los perfiles profesionales de gestores de casos.
- Inexistencia de programas de hospitalización domiciliaria necesarios para algunas ER
- Necesidad de profesionales clínicos de referencia a nivel autonómico para el tratamiento de la enfermedad mental infanto–juvenil.
- Implantación heterogénea del modelo de cuidados paliativos pediátricos de Castilla y León.

- Necesidad de reforzar las infraestructuras sanitarias, especialmente la disponibilidad y organización eficiente de los espacios, incluso dentro de una misma unidad o servicio.

#### *G.1.3. Coordinación intersectorial*

- Variabilidad en las dinámicas de coordinación y comunicación intersectorial entre los y las profesionales de las organizaciones públicas, especialmente en relación con:
  - Profesionales de AP y equipos responsables de valoración de la discapacidad.
  - CEAS y centros de salud y hospitales para intervenciones y tratamientos programados o de urgencias en personas con dependencia.
- Necesidad de mejorar la coordinación de los y las profesionales de la administración pública con los y las profesionales sociosanitarios de las entidades sociales.
- Déficit de canales de comunicación estandarizados, accesibles y próximos e incompatibilidades de registros informáticos entre servicios.
- Desconocimiento y falta de información de los y las profesionales sobre ER, recursos existentes, circuitos y estructuras de coordinación intersectoriales definidas.
- Necesidad de mejorar la prestación de servicios en fisioterapia respiratoria o nutrición clínica y dietética.

#### *G.1.4. SSII y registro de datos, tecnología, formación e investigación*

##### *SSII, Registro y Tecnologías*

- Necesidad de mejorar el desarrollo de los SSII sanitarios en materia de interconexión y trabajo diario de profesionales, unidades y servicios, así como de actualización de recursos tecnológicos.
- Falta de funcionalidad y adaptación de la Historia Clínica a las ER, con información dispersa.
- Dificultad de acceso a la Historia Clínica de otra área de salud.
- Escasa interoperabilidad entre la Historia Clínica de AP (Medora) y la Historia Clínica de AH (Jimena), lo que dificulta la relación entre los niveles asistenciales.
- Inespecificidad en la codificación de enfermedades por el sistema asistencial al no utilizarse los códigos específicos, como Orphanet o SNOMED, adicionalmente al CIE 10.
- Carencia de sistemas expertos que permitan el cruce de información en los diferentes SSII para la identificación automatizada de los casos de ER
- Ausencia de sistemas automatizados de recopilación de fuentes de información.
- Falta de sistemas de análisis y explotación de la información relacionada con las ER

##### *Formación e información*

- Escasa oferta formativa orientada a todos los y las profesionales de AP y AH para la formación, sensibilización y actualización de conocimientos en ER.
- Necesidad de formación de los equipos de Atención Primaria en prescripción de ejercicio físico.
- Escasez de métodos para que los y las profesionales valoren a los pacientes más complejos en ER y dificultad para comunicarse con las unidades de referencia.
- Falta de información y formación a los y las profesionales específicamente en:
  - La Red CSUR y ERNs.
  - La detección de signos de alerta de ER, especialmente en el ámbito pediátrico, priorizando aquellas enfermedades que disponen de tratamiento específico.
  - La adecuada canalización de la segunda opinión médica.
- Dificultad para conciliar la actividad asistencial con la formación.
- Falta de campañas de sensibilización e información a la ciudadanía

### *Investigación*

- Escasez de recursos económicos en investigación e inexistencia de un plan de investigación presupuestado, con objetivos en ER que asegure la estabilidad a medio y largo plazo.
- Insuficiente número de estructuras específicas de investigación, así como de Institutos de Investigación Biosanitaria, impactando en pérdida de oportunidades de financiación.
- Dificultades de los y las profesionales para desarrollar actividades de investigación (conciliación con la actividad asistencial, falta de estabilidad laboral, poca cultura investigadora,...).
- Escaso desarrollo de la investigación en Castilla y León (nº reducido de grupos de investigación, déficit de vías de colaboración,...).

## **G.2. Fortalezas**

### *G.2.1. Marco contextual, estratégico y normativo*

- Amplio desarrollo normativo del marco de coordinación intersectorial en el ámbito de la atención temprana en Castilla y León.
- Existencia de normativa de protección a personas con discapacidad en varios ámbitos.
- Previsión de inclusión de las ER como un supuesto para la solicitud de la segunda opinión médica en Castilla y León.
- Impulso al Plan de Medicina Personalizada de Precisión en Castilla y León y previsión de ampliación de la cartera de genética derivada de la revisión de normativa estatal.
- Mantener el esfuerzo en reforzar la humanización de la atención en el ámbito sanitario.

### *G.2.2. Atención sanitaria*

#### *Detección y diagnóstico*

- Disponibilidad de un Modelo de Atención Sanitaria único que desarrolla la coordinación de la Asistencia Pediátrica de ER-SD en la Comunidad desde AP a AH.
- Cobertura del Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas (prácticamente el 100% de los recién nacidos) y disponibilidad del Test de diagnóstico prenatal no invasivo.
- Accesibilidad con equidad a los servicios diagnósticos para estudios genéticos en Castilla y León, y accesibilidad a DiERCyL para la realización de estudios genéticos de alta complejidad en el ámbito pediátrico.
- Existencia del servicio de diagnóstico genético preimplantacional en el Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

#### *Plan terapéutico*

- Buena coordinación entre clínica y farmacia, agilizando los trámites con la colaboración de los Servicios de Farmacia y facilitando el acceso a los fármacos.
- Existencia de Comités de valoración, p.ej. para el tratamiento con Hormona de Crecimiento.
- Accesibilidad a los tratamientos farmacológicos comunes y a avances en terapias dirigidas.
- Uso de protocolos a nivel nacional adaptados al funcionamiento de los hospitales de Castilla y León, que permitan a las personas con ER recibir su tratamiento en los hospitales de la Comunidad.
- Existencia de CAFCyL, que propone criterios de uso y fomenta protocolos farmacoclínicos.
- Desarrollo de programas de atención farmacéutica telefónica y de dispensación domiciliaria.

#### *Atención y seguimiento*

- Ordenación del modelo de atención en ER-SD a pacientes pediátricos en Castilla y León a través del DiERCyL, manteniendo una posición de liderazgo nacional.

- Amplia red de centros y de profesionales del servicio de salud, lo que permite una organización estratificada cercana geográficamente a los y las pacientes.
- Existencia de unidades y centros especializados de atención o de referencia:
  - Laboratorio de referencia de Salamanca con equipamiento tecnológico para realizar estudios genéticos, incluyendo Secuenciación Masiva del Exoma Completo.
  - Existencia del Centro de Referencia Nacional CSUR de Cardiopatías Familiares.
  - Existencia de unidades específicas de atención a determinadas ER
  - Existencia del CEREMEDE con experiencia en prescripción de ejercicio físico.
- Incorporación e impulso de la telepresencia y la telemedicina al modelo de atención, en mayor medida, como consecuencia de la COVID-19, lo que favorece el trabajo en red.
- Comisión de Seguimiento y Valoración y Comisiones Técnicas Provinciales del RERCyL, como órganos de coordinación intersectorial.

### *G.2.3. Coordinación intersectorial*

- Existencia de la Comisión Técnica Regional de Atención Temprana y de las Comisiones Provinciales, en las que están representados los ámbitos: sanitario, de servicios sociales y de educación.
- Trabajador social como figura de coordinación sociosanitaria en la organización, con buena coordinación entre trabajadores sociales de los CEAS y del ámbito sanitario.
- Existencia de los servicios de atención social de proximidad.

### *G.2.4. SSII y registro de datos, tecnología, formación e investigación*

#### *SSII, Registro y Tecnologías*

- Reconocimiento de Castilla y León como una de las CCAA con mayor velocidad de implementación de tecnologías para el abordaje de las ER
- Proyecto de Atención Socio Sanitaria de la Junta de Castilla y León (ARGOSS), incluida la definición de una plataforma de coordinación sociosanitaria.
- Robustez y estructura del RERCyL, su empeño en mejorar la adecuación de registros.
- Registros de resultados en salud de algunos medicamentos de ER
- Impulso de la evolución y desarrollo de SSII a través de nuevas Direcciones Generales, p.ej. Transformación Digital, Infraestructuras.

#### *Formación e información*

- Disponibilidad de canales de comunicación (portal de salud, boletín, mail, redes,...) para la difusión de la información, así como de un portal de formación.
- Rotación de los MIR en las consultas de los especialistas.
- Alta capacidad de atracción para rotaciones de formación de facultativos, residentes y estudiantes en DiERCyL.
- IECSCyL con capacidad para captar fondos y organizar formación de alto nivel en el ámbito de las ER, así como su capacidad para impulsar estas líneas.

#### *Investigación*

- Existencia de modelos consolidados de colaboración en Castilla y León para establecer alianzas efectivas con universidades, centros tecnológicos, clústeres.
- Existencia de centros de investigación competitivos en Castilla y León, p.ej. Hospital Clínico Universitario de Valladolid perteneciente a la Red Europea de Referencia dedicada a las enfermedades raras de los ojos (ERN-EYE) o los proyectos nacionales e internacionales coordinados por el IBSAL.

## **G.3. Amenazas**

### *G.3.1. Marco contextual, estratégico y normativo*

- Ausencia de reconocimiento de las especialidades pediátricas a nivel nacional y regional, con la consiguiente pérdida de especialización, y de la especialidad de Genética.
- Situación económica en el contexto de crisis provocada por la pandemia COVID – 19 y otras coyunturas adversas, por su impacto potencial en la administración y en la sociedad.
- Poca sensibilización y reconocimiento hacia la problemática personal, familiar y social que ocasionan las ER, existiendo cierto desconocimiento en la sociedad.

### *G.3.2. Atención sanitaria*

#### *Detección y diagnóstico*

- Ausencia de homogeneización del asesoramiento genético, diagnóstico preconcepcional y cribado neonatal con financiación en las diferentes CCAA
- Aparición silente de síntomas en determinadas ER, lo que dificulta su detección precoz y demora el diagnóstico.
- Impulso de centros de referencia de otras comunidades autónomas que compiten por la atención de los pacientes con ER-SD.

#### *Plan terapéutico*

- Ausencia o limitación de opciones terapéuticas en el ámbito de las ER y elevado coste de las mismas, incluidas las nuevas terapias génicas del SNS.
- Necesidad de actualizar la política nacional sobre medicamentos huérfanos y mejorar la información sobre medicamentos en uso compasivo para mantener la equidad de uso.
- Ralentización del Sistema Nacional de Salud en la aprobación de nuevos medicamentos para determinadas ER con relación a otros países de la Unión Europea.
- Alto coste del material ortoprotésico.

#### *Atención y Seguimiento*

- Impacto de la pandemia COVID-19 en la atención a las personas con ER-SD.
- Sobrecarga del sistema sanitario, por: envejecimiento de la población, aumento de la cronicidad, pluripatología.
- Despoblación de las áreas rurales que hace más difícil hacer llegar los servicios públicos con calidad y eficiencia.

### *G.3.3. Coordinación intersectorial*

- Falta de reconocimiento en la valoración de la discapacidad que generan algunas ER (p. ej. orgánicas), lo que limita el acceso a prestaciones y ayudas.
- Dificultad/limitación de acceso a recursos de intervención, tales como: atención temprana, logopedia, terapia ocupacional, atención psicosocial, apoyo psicológico y pedagógico, etc.
- Insuficiente supervisión por parte de la administración de las empresas subcontratadas para la prestación de los servicios a la dependencia.
- Insuficiente coordinación administrativa para incorporar en el aula recursos de apoyo que favorezcan la atención e integración de los niños y las niñas en la escuela.
- Escasa implantación de la figura del profesional sanitario para la atención e integración de niños y niñas con ER-SD en los centros escolares.
- Necesidad de mejorar la regulación de la evaluación de la adaptación curricular significativa para permanecer en los centros de la ESO.
- Dificultades de empleabilidad de las personas con ER-SD, así como para los cuidadores en lo relativo a la conciliación laboral.
- Falta de comunicación y atención a las necesidades de las asociaciones y familiares.

- Dificultades de acceso a ayudas y falta de información sobre ellas debido a falta de profesionales de trabajo social, ausencia de canales y variabilidad de información, etc.
- Limitada oferta de ocio orientada a las personas con ER-SD.
- Sobrecarga emocional y económica de las familias/ cuidadores (síndrome del cuidador).

#### *G.3.4. SSII y registro de datos, tecnología, formación e investigación*

##### *SSII, Registro y Tecnologías*

- Escasa interoperabilidad entre los SSII de la Administración Pública de Castilla y León, sin un expediente único interoperable intersectorial, a nivel autonómico y estatal.
- Heterogeneidad y diversificación de registros de ER.
- Priorización por parte de los Servicios Centrales de otros aspectos asistenciales que limitan los recursos disponibles para las ER.

##### *Formación e información*

- Limitada oferta de formación específica en ER en los ámbitos de educación (profesorado y resto de comunidad educativa) y de servicios sociales públicos.
- Exceso de información y dispersión de la información sobre ER, existiendo poca integración en canales oficiales o recursos que centralicen toda la información.

##### *Investigación*

- Desconocimiento del proyecto de ERNs por las instituciones y comunidad profesional.
- Existencia de modelos de carrera en investigación más competitivos en otras CCAA que dificultan la atracción de talento, así como la retención y retorno del talento.
- Dificultad de acceso a investigaciones por parte de pacientes con determinadas ER (p.ej. enfermedades autoinmunes).
- Existencia de desequilibrio en la financiación nacional hacia CCAA con mayor capacidad de influencia.

## **G.4. Oportunidades**

### *G.4.1. Marco contextual, estratégico y normativo*

- Marco estratégico y normativo de la Unión Europea en ER: Estrategia Farmacéutica a nivel europeo, ERNs, Espacio Europeo de Datos Sanitarios, UEproSalud 2021-2027, programas y fondos europeos, nuevo plan de acción europeo sobre ER para 2023.
- Orphanet, como recurso de apoyo a la codificación diagnóstica de las ER
- Estrategias de ámbito nacional: compromiso de actualización y evaluación de la Estrategia de ER del SNS, impulso a la medicina genómica en ER (PERTE para la Salud de Vanguardia), Estrategia de Salud Digital del SNS.
- Regulación de la atención de las necesidades sanitarias o socio sanitarias en centros educativos no universitarios de Castilla y León.
- Asociaciones de pacientes que dan soporte a pacientes y familiares, existiendo ya iniciativas conjuntas de colaboración en Castilla y León.

### *G.4.2. Atención sanitaria*

#### *Detección y diagnóstico*

- Desarrollo de nuevas técnicas y procedimientos diagnósticos y terapéuticos gracias a los avances producidos en el campo de la genética, la biología molecular y la tecnología.
- Existencia de unidades de referencia a nivel nacional para ER y de CSUR que colaboran con ERNs.
- Existencia de convocatorias anuales para la ampliación de centros CSUR, habiendo solicitado Castilla y León 2 nuevos CSUR relacionados con ER en 2022.

- Plan para ampliación del CAUSA que permita ubicar el laboratorio unificado de DiERCyL.

#### *Plan terapéutico*

- Nuevos tratamientos y terapias (exoesqueleto, terapia génica, realidad virtual, etc.) y avances tecnológicos que permiten personalizar los tratamientos de las ER.
- Existencia de ciertos tratamientos que pueden administrarse en el domicilio que permiten a los pacientes una mayor conciliación de su vida laboral o educativa.
- Instauración de nuevas políticas de financiación de innovaciones terapéuticas.
- Iniciativas de la industria farmacéutica para colaborar con la administración.

#### *Atención y Seguimiento*

- Posibilidad de coordinar rutas asistenciales definidas tanto a nivel nacional como en CCAA
- Existencia de proyectos de consolidación de Unidades de Cuidados Paliativos Pediátricos en otras CCAA aceptados y aplicables al manejo de muchas ER.
- Procesos de certificación de algunas sociedades científicas basados en estándares internacionales para acreditar unidades clínicas como unidades de referencia.

#### *G.4.3. Coordinación intersectorial*

- Creación de mecanismos que facilitan el acceso a puestos de formación o de trabajo para personas con discapacidad, como las medidas de discriminación positiva.
- Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con ER y sus Familias (CREER) del IMSERSO ubicado en Burgos.
- Desarrollo de actuaciones específicas de apoyo, desde el ámbito educativo, ante un caso de necesidad educativa especial o de necesidad de compensación educativa.
- Programas de sensibilización en centros educativos e información sobre la existencia de alumnos con este tipo de enfermedades y comunicación a todos los agentes implicados.
- Estrategia de implantación del apoyo al proyecto de vida de las personas con discapacidad y/o dependencia centrada en la persona en sus diferentes etapas vitales.
- Existencia de teleasistencia social.

#### *G.4.4. SSII y registro de datos, tecnología, formación e investigación*

##### *SSII, Registro y Tecnologías*

- Existencia de herramientas de apoyo al diagnóstico, tales como el protocolo DICE-APER de ayuda al diagnóstico con acceso online consensuado por sociedades científicas
- Impulso de la Secretaría de Estado de Digitalización e Inteligencia Artificial (SEDIA) a la digitalización en el ámbito sanitario.
- Elevado desarrollo de técnicas diagnósticas (biotecnología, bioingeniería, genética, ...) y avance de la inteligencia artificial lo que ofrece nuevas posibilidades en ER.
- Plataforma Europea de Registro de Enfermedades Raras - EU RD Platform y Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR).
- Expansión de diagnósticos genéticos lo que supone un potencial de desarrollo de los registros de pacientes.
- Próxima recepción de fondos finalistas ya presupuestados desde el Ministerio para los registros autonómicos en ER.

##### *Formación e información*

- Redes nacionales en ER, así como CSUR como oportunidad para la actualización continua de profesionales médicos a través del contacto profesional.
- Disponibilidad de cursos de formación y herramientas online de acceso libre para los y las profesionales elaborados por sociedades científicas o entidades reconocidas.

- Diseño de actividades de formación del profesorado a través de los Centros de Formación del Profesorado e Innovación Educativa (CFIE).

#### *Investigación*

- Participación en proyectos como IMPACT que favorecen la implementación de la Genómica.
- Existencia de grupos y fondos de investigación a nivel europeo.
- Avances en investigación que permiten adecuar nuevas respuestas a nuevos retos asistenciales.
- Incremento progresivo de materiales de apoyo para terapias, a la vez que se desarrollan proyectos de I+D+i sobre posibilidades de combinar tecnología y terapias para los tratamientos en ER

## **Anexo H: Relación de autores y participantes**

La elaboración del PIERCyL ha sido impulsada por la Consejería de Sanidad (SACyL) en colaboración con la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, la Consejería de Educación y la Consejería de Industria, Comercio y Empleo de Castilla y León.

En el Plan se ha contado con la participación de más de 60 personas bajo la coordinación científico-técnica de la Dra. María Isidoro García, estando representados tanto los diferentes perfiles profesionales implicados en el proceso de atención a las ER como los propios pacientes y sus familias, a través de sus representantes. En este sentido, se ha contado con la participación de FEDER y las asociaciones federadas. A través de FEDER se ha centralizado la participación de las diferentes asociaciones.

Además, también se ha contado con la representación de sociedades científicas y otras instituciones.

Desde la Consejería de Sanidad (SACyL) nos gustaría agradecer a todos los participantes su esfuerzo y dedicación en el desarrollo del PIERCyL.

A continuación, se incluye la relación nominal de los participantes en el PIERCyL:

- Alberto Caballero García
- Aitor Aparicio García
- Alberto Rodríguez Palomo
- Alfonso Montero Moreno
- Ana Abel López Sacristán
- Ana Belén Revilla Asensio
- Ana M<sup>a</sup> García Rodríguez
- Begoña González Bustillo
- Carla Barbosa López
- Carlos García Celada
- Carmen Sánchez Toledano
- Claudia Sánchez-Villares Lorenzo
- Cristina Ruiz Sopena
- Daniel Martínez Gamote
- Emma González Martín
- Fermín López Pérez
- Francisco Campos Cabrera
- Francisco José Sánchez Montero
- Francisco V. Martínez García
- Gloria Sánchez Antolín
- Gonzalo de la Fuente Echevarría
- Irene Ruiz-Ayucar De la Vega
- Javier Prado Iglesias
- Jesús Gallego Tostón
- José Antonio González Cabrero
- José Antonio Hernández Martín
- José Javier Silvano Toquero
- José Manuel Guinaldo Muñoz
- José María Martínez Redondo
- Juan Carlos Granado Pelayo
- Juan José Tellería Orriolls
- Laura Barrero Real
- Lidia Salvador Sánchez
- Lucía Fuster Sanjurjo
- Luis Antonio Gómez Iglesias
- Luis Javier García Frade
- María Ángeles Álvarez López
- María Ángeles de Álvaro Prieto
- María Ángeles Barba Pérez
- María del Carmen Olmo Prieto
- María Elena Vicente Blanco
- María Isabel Gómez Martín
- María Isidoro García
- María José Aragón Cabezas
- María Luisa Pérez García
- María Paz Blanco Franco
- María Salome Delgado Alonso
- María Sanz Almazán

- María Tejera Ortega
- María Teresa Fernández Poza
- Marisol Domínguez Martínez
- Mónica Robles García
- Montserrat Rodríguez Fernández
- Pablo Gregorio Baz Rodríguez
- Pablo Prieto Matos
- Purificación de la Iglesia Rodríguez
- Ramón Cancho Candela
- Reyes Pérez Rico
- Rufino Álamo Sanz
- Sandra Caballero Rodríguez
- Santiago de la Riva Compadre
- Selma Vázquez Martín
- Soledad Sañudo García
- Soledad Trigueros Garrido
- Susana Riesco Riesco
- Yolanda Manchón Díez

La relación de sociedades científicas e instituciones que han contado con representantes propuestos y designados por ellas en la elaboración del PIERCyL son las siguientes:

- Asociación Castellano y Leonesa de Enfermería Pediátrica (ACYLEP)
- Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap)
- Asociación Española de Trabajo Social y Salud (AETSYS), delegación de CYL
- Asociación Española Genética Humana (AEGH)
- Centro Regional de Medicina Deportiva de Castilla y León (CEREMEDE)
- Fundación IECSCYL
- Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) IMSERSO
- Ministerio de Ciencia y Tecnología
- Sociedad Castellana y Leonesa de Medicina Familiar y Comunitaria (SocalemFYC)
- Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMergen)
- Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia en Castilla y León (SEMG CYL)
- Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria (SEPEAP)
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y sus 23 entidades asociadas en Castilla y León:
  - Asociación Castellano Leonesa contra la Fibrosis Quística - Valladolid
  - Asociación Comunidad Española de Pacientes con Mieloma Múltiple (CEMMP) - León
  - Asociación Corea de Huntington de Castilla y León (ACHCyL) - Burgos
  - Asociación Corriendo con el Corazón por Hugo (Asociación) - Zamora
  - Asociación de apoyo a las familias de personas con ER y sin diagnosticar (AFERD) - Ávila
  - Asociación de Ayuda a la Dependencia y Enfermedades Raras de Castilla y León - Valladolid
  - Asociación de Enfermedades Raras con Epilepsia desde la Infancia (AEREI) - Burgos

- Asociación de Enfermedades Raras de León (ADERLE) - León
- Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León (AERSCYL) - Salamanca
- Asociación de Enfermos Autoinmunes y vasculitis de Castilla y León (EAVACyL) - Valladolid
- Asociación de Esclerosis Lateral Amiotrófica de Castilla y León (ELACyL) - Burgos
- Asociación de Padres y Tutores de Personas con Parálisis Cerebral y Discapacidades afines de Segovia (ASPACE Segovia) - Segovia
- Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG) - Zamora
- Asociación Española del Pénfigo, Penfigoide y otras enfermedades vesiculoampollosas (AEPPEVA) - Burgos
- Asociación Española del Síndrome CDG (AESCDG) - Valladolid
- Asociación Leonesa de Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico (ALER) - León
- Asociación Nacional de Enfermos de Sarcoidosis (ANES) - León
- Asociación Retina Castilla y León (RECYL) - Valladolid
- Asociación Síndrome de Peutz Jeghers (ASPJ) - Salamanca
- Asociación Síndrome de Turner "Alejandra Salamanca" (ASTAS) - Salamanca
- Federación de Ataxias de España (FEDAES) - Valladolid
- "Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares (ONERO) - Valladolid"
- Síndrome de Stevens-Johnson - Segovia

## Anexo I: Enfoque metodológico de definición del Plan

El abordaje metodológico del PIERCyL se planteó desde sus inicios con un enfoque transversal e integral que implicara a los diferentes profesionales e instituciones que participan en el proceso de atención de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias. Para ello, se invitó a participar en el desarrollo del Plan, además de los y las profesionales de la Consejería de Sanidad (SACyL), a profesionales de las Consejerías de Familia e Igualdad de Oportunidades, de Educación y de Empleo e Industria, así como a las asociaciones de pacientes de Castilla y León cuya participación se canalizó a través de FEDER. En el desarrollo del proyecto también ha participado el IBSAL. En total han colaborado más de 60 profesionales y más de 20 asociaciones de pacientes.

Para el desarrollo del PIERCyL inicialmente se llevó a cabo una primera fase de lanzamiento, seguida de una fase de análisis de situación y una tercera de definición del PIERCyL

Ilustración 18: Fases metodológicas para el desarrollo del PIERCyL



Fuente: Elaboración propia.

### Fase 0. Lanzamiento

Durante esta fase se sentaron las bases del Plan y se llevaron a cabo las tareas de desarrollo de planificación de los trabajos a realizar. Se establecieron los canales de participación, planificados mediante el desarrollo de entrevistas, grupos y mesas de trabajo. De esta forma, se identificaron las personas clave a entrevistar, se constituyeron 2 grupos de trabajo de carácter multidisciplinar e interinstitucional integrado por profesionales de todas las Consejerías implicadas y por un representante de las asociaciones de pacientes y familiares, uno orientado al proceso asistencial y otro a la coordinación interinstitucional para una atención integral. De la misma forma se planificó el desarrollo de una mesa de trabajo con las asociaciones de pacientes.

### Fase 1. Análisis de situación de las ER en Castilla y León

Mediante el desarrollo de esta fase se pretendía conocer el estado de situación de las ER en Castilla y León, así como su contexto en el ámbito internacional y nacional, al objeto de identificar áreas de mejora y oportunidades de desarrollo.

En el desarrollo de esta fase, se llevó a cabo un análisis de la situación general de la atención a las personas con ER-SD y un análisis específico para la detección de debilidades, amenazas, fortalezas y oportunidades (análisis DAFO).

Para la obtención de la información que permitiera realizar el análisis, se realizó una búsqueda bibliográfica y un análisis documental de fuentes de información disponibles, a la vez que se entrevistaron a 18 personas de diferentes ámbitos (formación, investigación, ámbito sanitario, servicios sociales, educación, empleo y del tejido asociativo de pacientes y familiares).

Por lo que se refiere al análisis DAFO, inicialmente se diseñó un proceso de recogida de información a través de un cuestionario online el cual constaba de 16 preguntas temáticas estructuradas en los siguientes apartados:

- I. Marco estratégico y normativo
- II. Proceso asistencial integrado y coordinación sanitaria
- III. Atención integral y coordinación intersectorial
- IV. SSII y registro de datos, tecnología, formación, investigación e innovación

En el análisis DAFO se obtuvieron 51 respuestas, correspondientes tanto a profesionales pertenecientes a las diferentes Consejerías como a las asociaciones de pacientes.

A partir de la explotación de los cuestionarios se llevó a cabo una mesa de trabajo con los pacientes y una sesión de trabajo con cada uno de los grupos de profesionales para valorar y validar los resultados del análisis DAFO. Tras las sesiones de trabajo con pacientes y profesionales se incluyeron las conclusiones en los documentos de trabajo y se les envió para su validación.

A partir de los trabajos realizados en esta fase, se obtuvieron los siguientes resultados:

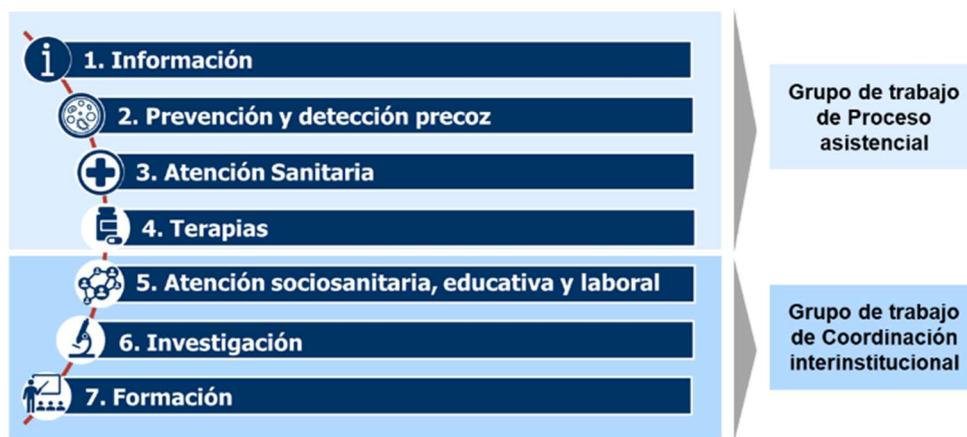
- Aproximación al marco estratégico y normativo en el ámbito internacional y detalle de este marco a nivel nacional y de Castilla y León.
- Visión epidemiológica, de acuerdo con la prevalencia de las ER en la región a partir de los datos disponibles del RERCyL.
- Descripción de los organismos y las funciones que asumen en la atención a las ER, valorándose la estructura de atención en la Comunidad.
- Análisis de la formación y la investigación en Castilla y León.
- Definición del modelo de atención a las personas con ER-SD.
- Análisis DAFO

### *Fase 2. Definición del Plan Integral de ER en Castilla y León*

La finalidad de esta fase era definir todo el desarrollo estratégico del PIERCyL, tomando como referencia las líneas estratégicas definidas por el Ministerio de Sanidad en su Estrategia en Enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud. Para ello, se elaboró un cuestionario online, que abordaba la definición del objetivo general y los objetivos específicos del PIERCyL, a la vez que contemplaba para cada una de las líneas estratégicas, la definición de dos proyectos y dos líneas de actuación para cada proyecto.

El cuestionario se subdividió en dos partes, de tal forma que el grupo de trabajo de los y las profesionales del proceso asistencial abordaron la definición de las 4 primeras líneas estratégicas y el grupo de trabajo relativo a la coordinación interinstitucional se enfocó en las 3 restantes.

Ilustración 19: Abordaje de las líneas estratégicas del PIERCyL por los grupos de trabajo



Fuente: Elaboración propia.

A partir de las respuestas obtenidas al cuestionario, se elaboró un documento de trabajo en el cual se realizó una aproximación al desarrollo estratégico del Plan, para su valoración y validación por los grupos de trabajo. Tras la sesión, se incorporaron los resultados al documento de trabajo el cual se reenvió a los y las profesionales para su validación.

Una vez llevado a cabo este proceso, se elaboró el documento final del PIERCyL.

**Anexo J: Acrónimos y abreviaturas**

<b>Acrónimo</b>	<b>Descripción</b>
AEMPS	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios
AERSCyL	Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León
AES	Acción Estratégica en Salud
AH	Atención Hospitalaria
AICP	Atención integral centrada en la persona
ALIBER	Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes
AP	Atención Primaria
AS	Área de Salud / Áreas de Salud
ASPACE	Confederación Española de Asociaciones de Atención a las Personas con Parálisis Cerebral
ATC	Clasificación Anatómica-Terapéutica-Química
BioNER	Biobanco Nacional de Enfermedades Raras
BIOTECyL	Clúster de Salud de Castilla y León
CAAV	Complejo Asistencial de Ávila
CAFCyL	Comisión Asesora en Farmacoterapia de Castilla y León
CASE	Complejo Asistencial de Segovia
CASO	Complejo Asistencial de Soria
CAUBU	Complejo Asistencial Universitario de Burgos
CAULE	Complejo Asistencial Universitario de León
CAUPA	Complejo Asistencial Universitario de Palencia
CAUSA	Complejo Asistencial Universitario de Salamanca
CAZA	Complejo Asistencial de Zamora
CCAA	Comunidades Autónomas
CDR	Repositorio de datos clínicos (del inglés <i>Clinical Data Repository</i> )
CEAS	Centros de Acción Social
CEREMEDE	Centro Regional de Medicina Deportiva de Castilla y León
CERMI	Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad
CFIE	Centros de Formación del Profesorado e Innovación Educativa
CIBERER	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
CMBD	Conjunto Mínimo de Base de Datos
CREER	Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
CSIC	Consejo Superior de Investigaciones Científicas
CSUR	Centros, Servicios y Unidades de Referencia
DAFO	Amenazas Fortalezas Debilidades y Oportunidades
DGASH	Dirección General de Asistencia Sanitaria y Humanización
DGPDS	Dirección General de Personal y Desarrollo Profesional
DGPSII	Dirección General de Planificación Sanitaria, Investigación e Innovación
DGSD	Dirección General de Salud Digital
DGSP	Dirección General de Salud Pública
DGP	Diagnóstico Genético Preimplantacional

Acrónimo	Descripción
DICE-APER	Diagnóstico, Información, Coordinación y Epidemiología – Atención Primaria Enfermedades Raras
DiERCyL	Diagnóstico Avanzado en Enfermedades Raras de Castilla y León
DPE	Dirección Provincial de Educación / Direcciones Provinciales de Educación
EEDS	Espacio Europeo de Datos Sanitarios
ECyL	Servicio Público de Empleo de Castilla y León
EJP RD	Programa Conjunto Europeo sobre Enfermedades Raras (del inglés <i>European Joint Programme on Rare Diseases</i> )
ELA	Esclerosis Lateral Amiotrófica
EMR	Equipos Multidisciplinares de Referencia
EOEP	Equipos de orientación educativa psicopedagógica
ER (EE. RR.)	Enfermedades Raras
ER-SD	Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico
ERN-EYE	Red Europea de Referencia dedicada a las enfermedades raras de los ojos (del inglés <i>European Reference Network - Rare Eye Diseases</i> )
ERNs	Redes Europeas de Referencia (del inglés <i>European Reference Networks</i> )
ESO	Educación Secundaria Obligatoria
Estudio ENSERio	Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España
EU RD Platform	Plataforma Europea para el registro de enfermedades raras
EuroBioBank	Red Europea de Biobancos de Enfermedades Raras
EURORDIS	Organización Europea de Enfermedades Raras (del inglés <i>European Organisation for Rare Diseases</i> )
EVO	Equipos de Valoración y Orientación
FEDER	Federación Española de Enfermedades Raras
Federación ASEM	Federación Española de Enfermedades Neuromusculares
HBZ	Hospital del Bierzo León
HCUV	Hospital Clínico Universitario de Valladolid
HMC	Hospital de Medina del Campo Valladolid
HSA	Hospital Santiago Apóstol Burgos
HSR	Hospital Santos Reyes Burgos
HURH	Hospital Universitario Río Hortega
I+D+i	Investigación, desarrollo e innovación
IBGM	Instituto de Biología y Genética Molecular
IBSAL	Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca
ICSCYL	Instituto de Ciencias de la Salud de Castilla y León
IECSCyL	Instituto de Estudios en Ciencias de la Salud de Castilla y León
IIER	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
IIS	Institutos de Investigación Sanitaria
IMPACT	Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología
IMSERSO	Instituto de Mayores y Servicios Sociales
IOBA	Instituto Universitario de Oftalmobiología Aplicada

Acrónimo	Descripción
IRDIRC	Consortio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (del inglés <i>International Rare Diseases Research Consortium</i> )
ISCIII	Instituto de Salud Carlos III
Jimena	Historia Clínica de Atención Hospitalaria
MAPER	Mapa de Recursos Para Enfermedades Raras
MedoraCyL	Historia Clínica Electrónica de AP
MIR	Médico Interno Residente
MPP	Medicina Personalizada de Precisión
NAR	Nodos Asistenciales de Referencia
NEE	Necesidades Educativas Especiales
ONU	Organización de las Naciones Unidas
PERTE	Proyectos estratégicos para la recuperación y transformación económica
PIERCyL	Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León
PKU	Fenilcetonuria
PNT	Procedimientos normalizados de trabajo
POCT	Pruebas de laboratorio en el lugar de asistencia (del inglés <i>Point-of-Care Testing</i> )
RDI	Alianza global de personas que viven con una enfermedad rara (en inglés <i>Rare Diseases International</i> )
REec	Registro Español de estudios clínicos
ReeR	Registro Estatal de Enfermedades Raras
RERCyL	Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León
RRHH	Recursos Humanos
SACyL	Sanidad de Castilla y León
SAP	Servicio de Atención Psicológica
SEDIA	Secretaría de Estado de Digitalización e Inteligencia Artificial
SEFH	Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria
SIL	Sistemas de información para laboratorio
SIO	Servicio de Información y Orientación
SIVI	Clúster Soluciones Innovadoras para la Vida Independiente
SNS	Sistema Nacional de Salud
SpainUDP	Programa de Casos de Enfermedades Raras Sin Diagnóstico
SSII	Sistemas de Información
TPNI	Test Prenatal No Invasivo
UDNI	Red Internacional de Enfermedades No Diagnosticadas (del inglés <i>Undiagnosed Diseases Network International</i> )
UE	Unión Europea
UVAD	Unidades de Valoración y Atención a Personas con Discapacidad

## Anexo K: Índice de gráficos, ilustraciones y tablas

### Índice de gráficos

Gráfico 1. Distribución del número de pacientes vivos registrados en el RERCyL por tramos de edad. A 21 de diciembre de 2021 .....	10
Gráfico 2. Distribución del número de pacientes vivos registrados en el RERCyL por provincias. A 21 de diciembre de 2021 .....	10
Gráfico 3. Número de recién nacidos estudiados y cobertura del Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León por provincias. Año 2021 .....	15
Gráfico 4. Distribución de los principios activos de medicamentos huérfanos registrados en España según su estado. A febrero de 2022 .....	20
Gráfico 5. Distribución de los medicamentos huérfanos registrados en España, según Clasificación ATC1 (ordenados de mayor a menor). A febrero de 2022 .....	20
Gráfico 6. Número de principios activos huérfanos evaluados a diciembre de cada año y su situación en la financiación. Años 2017 - 2021 .....	21
Gráfico 7. Consumo total medicamentos huérfanos Gerencia Regional de Salud Castilla y León y variación anual (en millones de euros). Años 2017-2021 .....	22
Gráfico 8. Distribución del lugar de detección de los casos que son atendidos por el Servicio de atención temprana de las Unidades de Valoración y Atención a Personas con Discapacidad. 2020 .....	23
Gráfico 9. Equipos de atención temprana de la Gerencia de Servicios Sociales de Castilla y León (de 0 a 3 años). 2020 .....	24
Gráfico 10. Equipos de Orientación en Educación Infantil y atención temprana. 2020.....	<b>¡Error! Marcador no definido.</b>
Gráfico 11. Porcentaje de personas con ER que están trabajando en cada grado de discapacidad.....	25
Gráfico 12. Principales actividades que desarrollan las asociaciones de pacientes con ER-SD27	
Gráfico 13. Número acciones de formación y sensibilización en ER realizadas por el CREER IMSERSO en Castilla y León y número de centros en los que se han realizado. 2017 - 2021 .	29
Gráfico 14. Número acciones de formación y sensibilización en ER realizadas por el CREER IMSERSO en Castilla y León y número de centros en los que se han realizado. 2017 - 2021 .	30
Gráfico 15. Número de proyectos de investigación en ER activos en Castilla y León. Años 2017 - 2021 .....	33
Gráfico 16. Distribución de los ensayos clínicos autorizados en Castilla y León por áreas terapéuticas. Años 2017 - 2021 .....	33

### Índice de ilustraciones

Ilustración 1. Sectores implicados en la atención a ER .....	14
Ilustración 2. Relación de enfermedades del Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León.....	15
Ilustración 3. Programas para favorecer el acceso laboral de las personas con discapacidad del Plan de Empleo de Castilla y León 2021-2024 .....	26
Ilustración 4. Mapa de procesos del modelo de atención a las personas con ER-SD en Castilla y León .....	41
Ilustración 5. Mapa de impacto de los procesos de soporte .....	42
Ilustración 6. Niveles organizativos de diagnóstico de pacientes con ER .....	45
Ilustración 7. Esquema del proceso de diagnóstico de las ER en Castilla y León .....	46
Ilustración 8. Desarrollo estratégico del PIERCyL .....	57
Ilustración 9. Líneas Estratégicas del PIERCyL.....	58
Ilustración 10. Modelo de trabajo del coordinador del PIERCyL con los responsables de los grupos de trabajo sectoriales .....	82
Ilustración 11. Modelo organizativo de despliegue del PIERCyL .....	83
Ilustración 12. Marco estratégico y normativo de la UE con relación a las ER .....	98
Ilustración 13. Líneas Estratégicas de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS (2009)102	

Ilustración 14. ER de vigilancia obligatoria en el ReeR .....	105
Ilustración 15. Ámbitos de aplicación del marco normativo de las ER-SD .....	109
Ilustración 16. Esquema del modelo regional de atención temprana en Castilla y León .....	120
Ilustración 17. Relación (no exhaustiva) de asociaciones de pacientes vinculadas al ámbito de las ER en Castilla y León .....	124
Ilustración 18: Fases metodológicas para el desarrollo del PIERCyL .....	138
Ilustración 19: Abordaje de las líneas estratégicas del PIERCyL por los grupos de trabajo ....	139

### *Índice de tablas*

Tabla 1. N° de casos y tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las ER validadas en el RERCyL según sexo. A 31 de diciembre de 2019.....	11
Tabla 2. Tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las ER validadas en el RERCyL según provincia. A 31 de diciembre de 2019.....	12
Tabla 3. Tasa de prevalencia por 10.000 habitantes de las ER validadas en el RERCyL por tramos de edad. A 31 de diciembre de 2019 .....	13
Tabla 4. Distribución de casos índices estudiados en DiERCyL según niveles organizativos 2 y 3 por provincia en Castilla y León (desde el inicio de actividad en 2018 hasta febrero de 2022) .....	17
Tabla 5. Unidades clínicas de referencia avanzada en el ámbito de las ER pediátricas en Castilla y León .....	18
Tabla 6. Unidades de atención y prestaciones a algunas ER en Castilla y León.....	18
Tabla 7. Visión global de líneas estratégicas, proyectos y acciones definidos en el PIERCyL..	58
Tabla 8. Cronograma de implantación del PIERCyL .....	84
Tabla 9. Indicadores correspondientes al seguimiento de las acciones a implementar durante el primer año del despliegue del PIERCyL .....	91
Tabla 10. Proyectos de investigación en el ámbito de ER en el IBSAL en desarrollo durante el periodo 2017-2021 .....	117
Tabla 11. Proyectos de investigación en el ámbito de ER en el DiERCyL desde el año 2020	117

## Anexo L: Bibliografía

- [1] Posada de la Paz M, Alonso Ferreira V, Bermejo Sánchez E, Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, 2016.
- [2] FEDER, «Observatorio sobre enfermedades raras. Análisis de la realidad del colectivo sin diagnóstico,» 2019.
- [3] EURORDIS, «At a crossroads for improving patients' access to treatments: learning from the past, looking to the future,» October 2020. [En línea]. Available: <https://www.eurordis.org/at-a-crossroads-for-improving-patients-access-to-treatments-learning-from-the-past-looking-to-the-future/>.
- [4] Plaza F, «Investigación, telemedicina y salud digital en enfermedades raras,» *newsRARE*, vol. 6, nº 3, pp. 190-191, 2021.
- [5] Parlamento Europeo y Consejo de la Unión Europea, «Reglamento (CE) No 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos,» *DO L 18 de 22.1.2000*, p. 1.
- [6] Comisión de las Comunidades Europeas. Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones., « Las enfermedades raras: un reto para Europa,» Bruselas, 11.11.2008. COM(2008) 679 final.
- [7] Consejo de la Unión Europea, «Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras,» 2009/C 151/02, 2009.
- [8] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014».
- [9] Comunidad autónoma de Castilla y León, «Orden SAN/113/2014, de 18 de febrero, por la que se crea el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León. (RERCyL),» *BOCyL*, nº 41, 28 de febrero de 2014.
- [10] Comisión Europea, «Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes 1999-2003,» 1999.
- [11] Harari S, Humbert M, «Ultra-rare disease: an European perspective,» *Eur Respir Rev*, vol. 29, nº 156, pp. 1-2, 2020.
- [12] Mestre-Ferrándiz J, Iniesta M, Trapero-Bertran M, Espín J, Brosa M, «Análisis de la evolución en el acceso a los medicamentos huérfanos en España,» *Gac Sanit*, vol. 34, nº 2, pp. 141-149, 2020.
- [13] EURORDIS, «Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease. A Rare Barometer survey,» May 2017.
- [14] FEDER, «Observatorio sobre Enfermedades Raras. Análisis de la realidad del colectivo sin diagnóstico,» 2019.
- [15] Observatorio de Enfermedades Raras (FEDER), «Informe. Análisis de la realidad del colectivo sin diagnóstico,» 2019.
- [16] Consejería de Sanidad. Dirección General de Salud Pública. Junta de Castilla y León, «Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León. Memoria Anual 2021,» 2021.

- [17] Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad. Dirección General de Salud Pública, Informe epidemiológico de enfermedades raras de Castilla y León 2021. Informe RERCyL 2021, Febrero 2022.
- [18] González-Lamuño D, García Fuentes M, «Enfermedades raras en pediatría,» *An. Sist. Sanit. Navar.* , vol. 31, nº Supl. 2, pp. 21-29, 2008.
- [19] Ministerio de Sanidad. Informes, Estudios e Investigación, «Informe sobre alcohol, embarazo y trastorno del espectro alcohólico fetal (TEAF),» 2021.
- [20] Junta de Castilla y León. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, Guía de Intervención Breve para Evitar el Consumo de Alcohol y Tabaco en las Mujeres Embarazadas.
- [21] Jefatura del Estado, «Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida,» *BOE*, nº 126, 27/05/2006.
- [22] Bustamante-Aragonés A, Fernández E, Pecina A, «Guía de buenas prácticas en diagnóstico genético,» *Medicina Reproductiva y Embriología Clínica*, nº 3, pp. 104-111, 2016.
- [23] FEDER , Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 2016-2017, 2018.
- [24] Ministerio de Sanidad, «Informe evolución de la financiación y fijación de precio de los medicamentos huérfanos en el SNS (2016-2021),» Febrero 2022.
- [25] Gol Montserrat J, Pi Corrales G (coordinadores), Libro blanco de las enfermedades raras en España, Fundación Gaspar Casal, 2018.
- [26] Abdalla F, Zozaya N, «Terapias avanzadas y enfermedades raras: elementos esenciales para la promoción de un acceso más ágil y equitativo al mercado,» *NewsRare*, 16 de noviembre de 2021.
- [27] Fillat C, del Río M, Martínez-Santamaría L, Bueren JA, «Terapias avanzadas en enfermedades raras,» *ARBOR Ciencia, Pensamiento y Cultura*, vol. 194, nº 789, 2018.
- [28] FEDER, «Abordaje de las enfermedades raras en discapacidad y dependencia,» 2021.
- [29] López Anierte MC, Chicano Saura G, «La integración laboral y social de colectivos especialmente vulnerables: personas con enfermedades raras, personas con enfermedades mentales y mujeres con discapacidad,» *Futuro del Trabajo: Trabajo decente para todos*, nº 3 (marzo), 2017.
- [30] Junta de Castilla y León, «Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas,» 2021.
- [31] Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad. Dirección General de Salud Pública, «Ficha de Proceso. Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León,» 2022.
- [32] Bayés R, Carpintero H, Casado de Frías E et al., «Documentos de la Fundación Belén. Diagnóstico Humanizado,» Ministerio de Sanidad y Consumo, 2002.
- [33] Montañana Pérez MT, «Papel de la fisioterapia en las enfermedades raras,» *AELMHU*, 2019.
- [34] Organización de Naciones Unidas, «Resolución A/RES/76/132. Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias,» 5 de enero de 2022.

- [35] Comisión Europea, «Trabajar para pacientes con enfermedades raras, de baja prevalencia y complejas,» 2017.
- [36] Comisión Europea, «Rare diseases,» 2022. [En línea]. Available: [https://ec.europa.eu/health/non-communicable-diseases/steering-group/rare-diseases\\_es#documents](https://ec.europa.eu/health/non-communicable-diseases/steering-group/rare-diseases_es#documents).
- [37] Ministerio de Sanidad, «España cuenta ya con más de cien unidades en las Redes Europeas de Referencia,» 2022. [En línea]. Available: <https://www.sanidad.gob.es/gabinete/notasPrensa.do?id=5621>.
- [38] Comisión Europea, «Plataforma Europea de Registro de Enfermedades Raras (EU RD Platform),» [En línea]. Available: [https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/aim-of-the-platform\\_en](https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/aim-of-the-platform_en).
- [39] Orphanet, «Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos,» [En línea]. Available: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutOrphanet.php?lng=ES&stapage=ST\\_EDUCATION\\_EDUCATION\\_ABOUTORPHANET\\_PARTNER](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=ES&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTORPHANET_PARTNER).
- [40] Comisión Europea, «Estrategia farmacéutica para Europa 2020».
- [41] Comisión Europea, «Public Health,» 2022. [En línea]. Available: [https://ec.europa.eu/health/consultations/impact-assessment-eu-legislation-medicines-rare-diseases-and-paediatric-medicines\\_en](https://ec.europa.eu/health/consultations/impact-assessment-eu-legislation-medicines-rare-diseases-and-paediatric-medicines_en).
- [42] European Commission, «Horizon Europe Strategic Plan (2021 – 2024),» 2021.
- [43] Parlamento Europeo y Consejo de la Unión Europea, «Reglamento (UE) 2021/522 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 24 de marzo de 2021, por el que se establece un programa de acción de la Unión en el ámbito de la salud («programa UEproSalud») para el período 2021-2027,» 2021.
- [44] Comisión Europea, «UEproSalud 2021-2027 – Una visión de una Unión Europea más sana,» 2022. [En línea]. Available: [https://ec.europa.eu/health/funding/eu4health-2021-2027-vision-healthier-european-union\\_es](https://ec.europa.eu/health/funding/eu4health-2021-2027-vision-healthier-european-union_es).
- [45] Comisión Europea, «Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Una Estrategia Europea de Datos,» COM (2020) 66 final.
- [46] Comisión Europea, «Plan de recuperación para Europa,» 2022. [En línea]. Available: [https://ec.europa.eu/info/strategy/recovery-plan-europe\\_es](https://ec.europa.eu/info/strategy/recovery-plan-europe_es).
- [47] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud,» 2013.
- [48] Gobierno de España, «Plan de choque para la ciencia y la Innovación: hacia una economía basada en el conocimiento,» 2020.
- [49] Ministerio de Sanidad, «Estrategia de Salud Digital del Sistema Nacional de Salud,» 2021.
- [50] Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, et al, «Vigilancia de las enfermedades raras en España: el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR),» *Rev Esp Salud Pública*, vol. 25, 2021.
- [51] Ministerio de Sanidad., «Informe ReeR 2021. Situación de las Enfermedades Raras en 2010 – 2018. Primer informe epidemiológico del ReeR,» 10 de septiembre de 2021.

- [52] Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad, «Estrategia de Atención al Paciente Crónico en Castilla y León».
- [53] Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad, «IV Plan de Salud de Castilla y León Perspectiva 2020,» 2016.
- [54] Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad, «Plan de Cuidados Paliativos de Castilla y León 2017-2020,» 2017.
- [55] Junta de Castilla y León - Consejería de Sanidad, «Estrategia regional de atención al paciente oncológico en Castilla y León,» 2018.
- [56] Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad, «Plan Persona,» 2021.
- [57] Pérez Rico R, López Sacristán A A, Pérez Sánchez I, «El servicio público de atención temprana de Castilla y León: una apuesta por el apoyo a los proyectos de vida de las familias,» Fundación CASER.
- [58] Junta de Castilla y León, «Plan Estratégico de Igualdad de Oportunidades para las personas con discapacidad 2016/2020,» BOCyL, nº 29, 2016.
- [59] Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, «Acuerdo 150/2021, de 23 de diciembre, de la Junta de Castilla y León, por el que se aprueba el Plan Estratégico de los Servicios Sociales de Castilla y León 2022-2025, «Acuerdo 150/2021, de 23 de diciembre, de la Junta de Castilla y León, por el que se aprueba el Plan Estratégico de los Servicios Sociales de Castilla y León 2022-2025,» Boletín Oficial de Castilla y León Número 249, 28/12/2021.
- [60] Consejería de Educación de Castilla y León, «Acuerdo 29/2017, de 15 de junio, de la Junta de Castilla y León, por el que se aprueba el II Plan de Atención a la Diversidad en la Educación de Castilla y León 2017 - 2022,» BOCyL, nº 115, 2017.
- [61] Jefatura de Estado, «Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica,» BOE, nº 274, 15 de noviembre de 2002.
- [62] Jefatura de Estado, «Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios,» BOE, nº 178, 27 de julio de 2006.
- [63] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización».
- [64] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud,» BOE, nº 270, 11 de noviembre de 2006.
- [65] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Orden SCO/3422/2007, de 21 de noviembre, por la que se desarrolla el procedimiento de actualización de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud,» BOE, nº 285, p. 48677 a 48682, 28 de noviembre de 2007.
- [66] Ministerio de Sanidad y Política Social, «Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales,» BOE, nº 174, 20/07/2009.
- [67] Jefatura del Estado, «Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública,» BOE, 240, de 5 de octubre de 2011.

- [68] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación».
- [69] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Orden SCO/1730/2005, de 31 de mayo, por la que se crean y suprimen ficheros de datos de carácter personal gestionados por el Departamento,» *BOE*, nº 138, de 10 de junio de 2005, páginas 19987 a 19989 .
- [70] Comunidad Autónoma de Castilla y León, «Orden SAN/233/2013, de 4 de abril, por la que se crea el fichero automatizado de datos de carácter personal denominado «Registro poblacional de enfermedades raras de Castilla y León - ENRA»,» *BOCyL*, nº 74/201, 18 de abril de 2013.
- [71] Jefatura del Estado, «Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia,» *BOE*, nº 299, 2006.
- [72] Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, «Orden Fam/824/2007, de 30 de abril, por la que se regula el procedimiento para el reconocimiento de la situación de dependencia y del derecho a las prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia».
- [73] Jefatura del Estado, «Ley Orgánica 14/2007, de 30 de noviembre, de reforma del Estatuto de Autonomía de Castilla y León,» *BOE*, nº 288, 01/12/2007.
- [74] Consejería de Administración Autonómica de Castilla y León, «Decreto 53/2010, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la. Boletín Oficial de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 236, 9 de diciembre de 2010.
- [75] Comunidad Autónoma de Castilla y León, «Ley 16/2010, de 20 de diciembre, de servicios sociales de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 244, 21/12/2010.
- [76] Comunidad Autónoma de Castilla y León, «Ley 2/2013, de 15 de mayo, de Igualdad de Oportunidades para las Personas con Discapacidad,» *BOE*, nº 135, 6 de junio de 2013.
- [77] Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, «Decreto 58/2014, de 11 de diciembre, por el que se aprueba el Catálogo de Servicios Sociales de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 239, 12 de diciembre de 2014.
- [78] Comunidad Autónoma de Castilla y León, «Decreto-ley 9/2020, de 10 de sept, por el que se adoptan medidas extraordinarias de apoyo a las personas y familias para la at domiciliaria de menores, personas dependientes o con discapacidad que deban guardar confinamiento dom a causa de la COVID 19,» *BOE*, nº 188, 11/09/2020.
- [79] Jefatura del Estado, «Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre, por la que se modifica la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación,» *BOE*, nº 340, 30 de diciembre de 2020.
- [80] C. d. Educación, «Orden EDU/1152/2010, de 3 de agosto, por la que se regula la respuesta educativa al alumnado con necesidad específica de apoyo educativo escolarizado en el segundo ciclo de Educación Infantil, EP, ESO, Bachillerato y y Enseñanzas de Educación Especial,» *BOCYL*, nº 156, 13 de agosto de 2010.
- [81] Consejería de Educación, «• Decreto 37/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo de la educación infantil en la Comunidad de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 190, 30 de septiembre de 2022.

- [82] Consejería de Educación, «• Decreto 38/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo de la educación primaria en la Comunidad de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 190, 30 de septiembre de 2022.
- [83] Consejería de Educación, «• Decreto 39/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo de la educación secundaria obligatoria en la Comunidad de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 190, 30 de septiembre de 2022.
- [84] Consejería de Educación, «• Decreto 40/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo del bachillerato en la Comunidad de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 190, 30 de septiembre de 2022.
- [85] Consejería de Economía y Hacienda de Castilla y León, «Orden EYH/1546/2021, de 15 de diciembre, por la que se regulan medidas dirigidas al alumnado escolarizado en centros educativos no universitarios de la Comunidad de Castilla y León que presenta necesidades sanitarias o socio sanitarias,» *BOCyL*, nº 249, Martes, 28 de diciembre de 2021.
- [86] Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, «Real Decreto 1539/2003, de 5 de diciembre, por el que se establecen coeficientes reductores de la edad de jubilación a favor de los trabajadores que acreditan un grado importante de minusvalía,» *BOE*, nº 304, 20/12/2003.
- [87] Ministerio de Trabajo e Inmigración, «Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre, por el que se desarrolla el artículo 161 bis de la Ley General de la Seguridad Social en cuanto a la anticipación de la jubilación de los trabajadores con discapacidad en grado igual o superior al 45 por ciento,» *BOE*, nº 307, de 22/12/2009.
- [88] Ministerio de Trabajo e Inmigración, «Real Decreto 1148/2011, de 29 de julio, para la aplicación y desarrollo, en el sistema de la Seguridad Social, de la prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave,» *BOE*, nº 182, 30/07/2011.
- [89] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social,» *BOE*, nº 289, 03/12/2013.
- [90] Ministerio de Hacienda y Función Pública, «Orden HFP/688/2017, de 20 de julio, por la que se establecen las bases comunes que regirán los procesos selectivos para el ingreso o el acceso en cuerpos o escalas de la Administración General del Estado,» *BOE*, nº 174, 22/07/2017.
- [91] Comunidad Autónoma de Castilla y León, «Decreto 83/2008, de 23 de diciembre, por el que se regula el acceso de las personas con discapacidad al empleo público, a la provisión de puestos de trabajo y a la formación en la Administración de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 251, 30/12/2008.
- [92] Junta de Castilla y León. Servicios Sociales de Castilla y León, «Informe de seguimiento Atención Temprana 2020,» 2020. [En línea]. Available: <https://serviciosociales.jcyl.es/web/es/informes-seguimiento-atencion-temprana.html>.
- [93] Consejería de Educación, «Orden EDU/362/2015, de 4 de mayo, por la que se establece el currículo y se regula la implantación, evaluación y desarrollo de la educación secundaria obligatoria en la Comunidad de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 86, 8 de mayo de 2015.
- [94] Consejería de Educación, «Orden EDU/363/2015, de 4 de mayo, por la que se establece el currículo y se regula la implantación, evaluación y desarrollo del bachillerato en la Comunidad de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 86, 8 de mayo de 2015.

- [95] SacyL, «Portal del medicamento. CAFCYL,» [En línea]. Available: <https://www.saludcastillayleon.es/portalmedicamento/es/cafcyl/cafcyl>. [Último acceso: 2022].
- [96] EURORDIS, «La voz de los Pacientes con Enfermedades Raras en Europa. "En la encrucijada para mejorar el acceso de los pacientes a los tratamientos: aprendiendo del pasado, mirando hacia el futuro",» 14/10/2020. [En línea]. [Último acceso: 2022].
- [97] FEDER, «Enfermedades raras en cifras,» [En línea]. Available: <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/enfermedades-raras-en-cifras>. [Último acceso: 2022].
- [98] EURORDIS, «Enfermedades raras sin diagnóstico,» [En línea]. Available: <https://www.eurordis.org/es/content/enfermedades-raras-sin-diagnostico>. [Último acceso: 2022].