

# Plan Sectorial de ENFERMEDADES RARAS

DE CASTILLA – LA MANCHA

2011 • 2020





## **ÍNDICE**

### **1. INTRODUCCIÓN.**

1. ¿Por qué este Plan?
2. Enfermedades Raras. Aspectos más importantes.
3. Necesidades de intervención sociosanitaria.

### **2. ANÁLISIS DE SITUACIÓN. DATOS EPIDEMIOLÓGICOS Y RECURSOS EXISTENTES.**

1. Situación actual.
2. Relación de recursos.

### **3. LÍNEAS DE ACCIÓN, OBJETIVOS E INDICADORES.**

1. Línea de Acción 1: Aumentar el conocimiento sobre Enfermedades Raras.
2. Línea de Acción 2: Prevenir y detectar precozmente las Enfermedades Raras
3. Línea de Acción 3: Facilitar la atención social y sanitaria a las personas con Enfermedades Raras.

## 1. INTRODUCCIÓN

### 1. ¿Por qué este Plan?

El Plan Sectorial de Enfermedades Raras se enmarca dentro de la *Estrategia 20/20 de Salud y Bienestar Social. El modelo de Castilla-La Mancha*. Cuyo propósito fundamental es mantener la salud y el bienestar de la población y en el caso de que las personas necesiten ayuda por enfermedad, discapacidad, situaciones que generan dependencia, o por la precariedad de su situación social, la obtengan.

Teniendo en cuenta que las necesidades de las personas son a lo largo de toda su vida y que es posible el trabajo sinérgico entre servicios sociales y sanitarios, este Modelo pretende reforzar la promoción de la autonomía personal y la continuidad de los cuidados.

En el marco de la Estrategia 20/20 se elaboran para su desarrollo e implementación una serie de Planes Sectoriales y entre ellos el de Enfermedades Raras, al objeto de reducir la morbilidad, la mortalidad prematura y la discapacidad asociada a las mismas, partiendo de aspectos de la situación actual y atendiendo las demandas expresadas por afectados, familiares y profesionales implicados en la atención a las mismas.

En 2009, se aprobó por parte del Ministerio de Sanidad y Política Social la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud <sup>1</sup> que propone las directrices a seguir a nivel nacional y que se han tratado de recoger y adaptar en nuestra comunidad autónoma.

---

<sup>1</sup> <http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>

## **2. Enfermedades raras. Aspectos más importantes**

Según la definición de la Unión Europea (UE.) de Enfermedades Raras (ER), minoritarias o poco frecuentes, son aquellas enfermedades que conllevan peligro de muerte o invalidez crónica, que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes, estimándose, según la Estrategia de ER del Sistema Nacional de Salud (SNS), que pueden oscilar entre 6.000 a 8.000 enfermedades.

Constituyen un grupo heterogéneo de entidades clínicas que comparten algunas características como: son enfermedades con alta tasa de mortalidad pero baja prevalencia. Por lo general, cursan con una evolución crónica muy severa, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas, causantes de discapacidad. Pueden verse afectados todos los órganos y sistemas. Todo ello conlleva un alto nivel de complejidad clínica que dificulta su diagnóstico y reconocimiento. La mayoría son enfermedades genéticas hereditarias, que habitualmente se inician en la edad pediátrica, pero en las que el componente ambiental no puede ser excluido.

Por todo lo descrito anteriormente, resulta bastante difícil, su clasificación y agrupación. Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinar, con esfuerzos especiales que se dirijan a la reducción de la morbilidad, evitar la mortalidad prematura, disminuir el grado de discapacidad, mejorar la calidad de vida y el potencial socioeconómico de las personas afectadas.

### **3. Necesidades de intervención sociosanitaria**

Las características intrínsecas de estas enfermedades, implican la elaboración de un modelo de intervención sociosanitario. Dependiendo de las patologías, la evolución de las mismas, o su tratamiento clínico, puede influir en las personas afectadas, limitando su autonomía y evitando el acceso a modos de vida normalizados, relacionados con el ámbito educativo, laboral, social y afectivo, que puede generar malestar personal y deterioro de la calidad de vida del enfermo y su familia.

Por otro lado, las dificultades para su diagnóstico generan sentimientos de frustración debido a fracasos en el tratamiento, generando tensión emocional y conflictos personales y familiares.

Es importante contemplar estos factores de carácter psicosocial y sanitario como constitutivos de todo el proceso, por su influencia en el estado general de salud y calidad de vida de las personas directamente afectadas y de su entorno.

## 2. ANÁLISIS DE SITUACIÓN. RECURSOS EXISTENTES

### 1. Situación actual

Las llamadas enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o poco frecuentes tienen como problema fundamental la no existencia de diagnóstico, el retraso en el mismo o un diagnóstico equivocado, así como la falta de implementación centralizada de los protocolos de seguimiento (en las patologías en las que ya se han consensuado). Por tanto, el aumento de sensibilidad ante las mismas, el aumento de conocimientos y la existencia de políticas sanitarias específicas tratarán de salvar estos obstáculos a fin de mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por estas patologías y de sus familiares.

Por tanto, se plantea la necesidad de:

- Conocer la situación de las ER en Castilla-La Mancha a través de un registro y de los datos proporcionados por las propias asociaciones de pacientes.
- Ampliar las enfermedades incluidas en el programa de cribado neonatal de forma progresiva y en diferentes fases. Conectando este programa con unidades de diagnóstico bioquímico y genético y éstas a su vez, con Unidades Clínicas de referencia de enfermedades metabólicas hereditarias.
- Crear Unidades de Genética que incluyan el consejo genético y el diagnóstico preimplantacional.
- Identificar Centros de Referencia existentes a nivel regional, nacional e internacional, favoreciendo la comunicación e interconexión con ellos y elaborar un catálogo de los mismos.
- Crear un Centro Coordinador que ponga en relación a los pacientes y sus familias, con los centros de referencia precisos, independientemente de su ubicación geográfica.
- Facilitar la coordinación entre los centros de referencia y los médicos de Atención primaria.
- Sensibilizar y formar a los profesionales en enfermedades raras, sobre todo, médicos de familia y pediatras de Atención Primaria. Las ER deben formar parte de los programas de formación continuada.

- Potenciar que la información sea más accesible tanto para los profesionales como para los afectados.
- Disponer de una red de recursos sociales y sanitarios que trabajen para atender, de forma integral, las necesidades de pacientes y familiares.
- Establecer canales de colaboración con el ámbito universitario en la investigación, además de apoyar y potenciar iniciativas de investigación epidemiológica, clínica y básica sobre Enfermedades Raras.

Es importante conocer la incidencia y el número de afectados por estas patologías crónicas para poder desarrollar las medidas más adecuadas para su tratamiento y cuidados. En Castilla-La Mancha se estima que puede haber más de cien mil personas afectadas por enfermedades raras, que les generan, en su mayoría, importantes discapacidades a nivel individual y precisan de gran número de cuidados y apoyos, que recaen principalmente en la familia.

Su escasa prevalencia, su tendencia a la cronicidad y la ausencia de tratamientos curativos, requieren contar con instrumentos que promuevan la información, la comunicación y el intercambio de conocimientos, así como la planificación del tratamiento y su posterior evolución y seguimiento.

La reciente creación de la Unidad Técnica de Apoyo para las Enfermedades Raras tiene como objetivos dar respuesta a la primera de las necesidades que tienen las familias de información, atención individualizada y orientación hacia los centros de referencia regionales, nacionales e internacionales, para su diagnóstico y tratamiento. Este nivel de atención se complementa con el seguimiento clínico de la evolución de la enfermedad y el tratamiento quirúrgico y farmacológico (medicamentos huérfanos), por parte de atención primaria y especializada. Asimismo, el soporte familiar y la satisfacción de necesidades psicosociales, tanto personales como de grupo primario, completan el modelo de atención integral e integrada que se pretende implantar en nuestra región.

En este sentido es importante destacar el papel que vienen desempeñando las asociaciones sin ánimo de lucro que operan en la región y que representan los intereses de las personas afectadas y sus familias.



## **2. Relación de Recursos**

A nivel europeo la Dirección General de Salud Pública y la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) han llevado a cabo numerosas acciones en este ámbito.

En el Estado español, la investigación e información sobre la materia tiene como referentes al Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III; al Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y al Sistema de información sobre las Enfermedades Raras en español (SIERE). En 2009 se creó el Centro de Referencia Estatal de atención a personas con enfermedades y sus familias CRE.

Dentro de Instituto de Enfermedades Neurológicas de Castilla-La Mancha, ubicado en Guadalajara, se ha creado un Laboratorio para la detección de enfermedades raras neurológicas mediante estudios moleculares, tales como coreas, distonías, neuropatías periféricas, ataxias, paraparesias, enfermedades de motoneuronas, síndromes neurooncogénicos y formas hereditarias de enfermedades comunes (algunas formas de demencia y Parkinsonismos).

El Centro de Estudio de Mastocitosis, ubicado en el Hospital Virgen del Valle de Toledo, forma parte de la Red Española de Mastocitosis (REMA) y funciona como centro de referencia. Por otro lado, el Hospital General La Mancha Centro de Alcázar de San Juan ha implantado el programa de alertas metabólicas, para Errores Innatos del Metabolismo.

La Asociación Castellano Manchega de Errores Innatos del Metabolismo ha creado un banco regional de alimentos dieto-terapéuticos, para permitir a los afectados acceder a una dieta normalizada en variedad y calidad; suministrar alimentación dietética especializada a entidades que lo soliciten y proporcionar apoyo y formación a las familias afectadas por las metabolopatías.

Recientemente se ha creado el registro de enfermedades raras en Castilla-La Mancha, cuyo objeto es obtener información, a partir de la explotación de datos, que permita

conocer la incidencia, prevalencia, evolución y otros aspectos relacionados, con dichas patologías. Dichos datos se obtendrán a partir de las unidades clínicas de los centros sanitarios de la Comunidad y se integrarán en el registro Nacional dependiente del Instituto de enfermedades raras del Instituto de Salud Carlos III.

Se ha creado una Unidad Técnica de Apoyo para las Enfermedades Raras en el Servicio Regional de Salud, que se ha presentado el 17 de enero de 2011, con el objetivo de proporcionar información actualizada y útil, ayudar a conocer y acceder a centros, servicios y unidades de referencia, de enfermedades raras concretas, para lograr la mejor atención sanitaria posible. También elaborará y actualizará un mapa de recursos asistenciales de Castilla-La Mancha, del Sistema Nacional de Salud, Unión Europea y resto del mundo.

Las Unidades de Genética, ubicadas en hospitales de Toledo y Albacete, han realizado actuaciones de prevención a través de Consejo Genético, a 59 personas en los dos últimos años.

#### **Asociaciones:**

La variabilidad en cuanto al pequeño número de personas afectadas por una determinada ER y sus familias, hace que las asociaciones sean diferentes en su composición, número de miembros, pudiendo tener, varias de ellas, un carácter nacional con delegados de distintas comunidades autónomas.

En el año 2010, se constituyó la Federación Castellano-Manchega de Enfermedades Raras.

Además figuran:

La Asociación castellano-manchega de Errores Innatos del Metabolismo (ACMEIM).

La Asociación de Afectados de Niemann Pick de Toledo (ASDANPIT).

La Alianza Española de familias de Von Hippel-Lindau, con sede en Castilla- La Mancha.

La Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Castilla- La Mancha (ASEM-CLM).

La Asociación de afectados de Retinosis Pigmentaria de Castilla La Mancha.

La Asociación de Ataxias de Castilla La Mancha (ACMA).

La Asociación Nacional de Afectados por el Síndrome del Maullido del Gato.

La Asociación Española de enfermos de Mastocitosis (AEDM)

La Asociación Española para la Investigación y la Ayuda al Síndrome de Wolfram.

### 3. LÍNEAS DE ACCIÓN, OBJETIVOS E INDICADORES

En este grupo de enfermedades la baja prevalencia y la complejidad provocan que las necesidades en salud y bienestar, tanto individual como familiar, difieran de persona a persona y de situación en situación, lo que obliga a organizar los soportes necesarios de forma individualizada.

Al hablar de estas patologías, no sólo nos referimos a las personas enfermas, sino además, a sus familias y su contexto relacional. En general, es la familia la principal fuente de cuidados y, en consecuencia, acaba necesitando apoyo y atención por las dificultades que tienen que afrontar. *Por tanto, para el desarrollo de un abordaje integral la población diana estará compuesta por el colectivo de afectados y sus grupos familiares.*

Estas enfermedades presentan un alto grado de incertidumbre en el diagnóstico y tratamiento. En contraposición, las necesidades de la familia y el entorno son bastante parecidas y habría que dar respuesta, al menos, a las derivadas de los siguientes ámbitos:

- Diagnóstico
- Terapéutico
- Sociofamiliar
- Educativo
- Laboral

Las respuestas a estas necesidades requieren de un modelo de atención integral que pongan en el centro a la persona, su situación y el entorno familiar, para lo cual se adoptarán el conjunto de medidas y actuaciones contempladas en la Estrategia de Salud y Bienestar Social.

## LÍNEA DE ACCIÓN 1:

### AUMENTAR EL CONOCIMIENTO SOBRE ENFERMEDADES RARAS.

#### OBJETIVO 1:

Para 2011 se creará una Unidad de Coordinación Regional cuyo primer objetivo sea el conocimiento a nivel autonómico, nacional e internacional de especialistas referentes en diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras.

##### Indicadores:

- Creación de la Unidad de Coordinación Regional.
- Registro de Unidades especializadas y sus especialistas de referencia.

#### OBJETIVO 2:

Se intensificará la información documentada sobre la epidemiología de las enfermedades raras en los registros sanitarios correspondientes.

##### Indicadores:

- Creación del registro sanitario de ER dependiente de la Consejería de Salud y Bienestar Social.

#### OBJETIVO 3:

Para 2011, se creará un registro de pacientes que a título personal faciliten sus datos, así como las experiencias de apoyo a los afectados por parte de la familia, con el objetivo de promover y aumentar el conocimiento sobre las enfermedades y el desarrollo de la formación e investigación clínica.

##### Indicadores:

- Creación del registro de pacientes.
- Número de casos registrados anualmente.
- Porcentaje de casos registrados en relación al número total de pacientes del registro sanitario.

**OBJETIVO 4:**

**Se introducirán alertas acerca de posibles enfermedades raras, en el sistema de información de atención primaria (TURRIANO) y de atención especializada, con la posibilidad de solicitar orientación por parte del médico de familia y/o pediatra a la Unidad de Coordinación.**

**Indicadores:**

- Número de profesionales que se han puesto en contacto con la Unidad de Coordinación.
- Número de casos detectados como ER en relación al número total de consultas realizadas a la Unidad de Coordinación.

## LÍNEA DE ACCIÓN 2:

### PREVENIR Y DETECTAR PRECOZMENTE LAS ENFERMEDADES RARAS.

#### OBJETIVO 5:

Establecer un listado de medidas preventivas, basadas en la evidencia, en la planificación del embarazo y durante el mismo, potenciando su puesta en marcha:

- Minimizar la exposición a productos químicos, humo de tabaco, alcohol.
- Fomentar el consumo de sal yodada y ácido fólico desde que se planifica el embarazo.

#### Indicadores:

- Creación del listado de medidas preventivas.
- Nº de mujeres embarazadas a las que se les han aplicado estas medidas del listado/ nº total de mujeres embarazadas.

#### OBJETIVO 6:

Se creará al menos una consulta regional de Consejo Genético a la que se derivará a los pacientes diagnosticados de ER y sus familias. Estará vinculada a una Unidad de Genética clínica hospitalaria, para el asesoramiento de profesionales, familiares y pacientes que incluya el Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP).

#### Indicadores:

- Creación de la consulta regional de Consejo Genético.
- Número de asesoramientos a profesionales.
- Número de asesoramientos a pacientes de ER y familiares.
- Nº de consultas derivadas a Consejo Genético con fines reproductivos/año
- Nº de DGP llevados a cabo /año

**OBJETIVO 7:**

**Se intensificará el cribado en los neonatos que a función de los pediatras lo requieran, con el fin de detectar precozmente una enfermedad rara.**

**Indicadores:**

- N° de niños con sospecha de diagnóstico de enfermedad rara/ n° neonatos atendidos
- N° de enfermedades raras diagnosticadas en niños menores de un mes



## LÍNEA DE ACCIÓN 3:

### FACILITAR LA ATENCIÓN SOCIAL Y SANITARIA A LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS.

#### OBJETIVO 8:

Para 2011 la Unidad de Coordinación regional de enfermedades raras proporcionará la consulta y el desplazamiento del paciente al centro de referencia adecuado.

##### Indicadores:

- Número de consultas realizadas.
- Número de desplazamientos a centros de referencia.

#### OBJETIVO 9:

En el caso de que la consulta pueda ser telemática se le facilitarán al afectado y/o su familia los medios necesarios para llevarla a cabo.

##### Indicadores:

- N° de consultas telemáticas realizadas por afectados y familiares.

#### OBJETIVO 10:

Cuando un paciente haya sido diagnosticado de una enfermedad rara por el especialista correspondiente, se le asignará médico coordinador con conocimientos en Genética Clínica, que pueda hacer el seguimiento necesario en Castilla-La Mancha.

##### Indicadores:

- Registro de médicos que hagan seguimiento de pacientes con ER.

**OBJETIVO 11:**

**Mantener el Centro de Estudios de Mastocitosis de Castilla-La Mancha e impulsarlo como centro de referencia nacional e internacional.**

**Indicadores:**

- Memoria anual de actividades.

## 4. PARTICIPANTES

### COORDINADORES:

Emma Corraliza Infanzón.  
*Asesora Médica. Consejería de Salud y Bienestar Social.*

Flor Morillo Garay.  
*Jefa del Servicio de Planificación. Consejería de Salud y Bienestar Social.*

### MIEMBROS:

Luis Escribano.  
*Director del Instituto de Mastocitosis. Hospital Virgen del Valle de Toledo.*

Jesús Ignacio Meco.  
*Presidente. ACMEIM*

Begoña Martín Bielsa.  
*Presidenta. Asociación de Enfermedades Neuromusculares.*

Isabel Hontanilla Hontanilla.  
*Presidenta. Asociación de Afectados de Niemann-Pick de Toledo.*

Isabel Campos Barquillo.  
*Presidenta. Asociación de Ataxias de Castilla-La Mancha.*

Ramón Garrido Palomo.  
*Jefe de Servicio de Pediatría. Hospital General La Mancha Centro.*

Ileana Antón.  
*Neumóloga Pediatra. Hospital General La Mancha Centro.*

Juan Atenza Fernández.  
*Director Gerente. Instituto de Ciencias de la Salud.*

Josefina Porras Morales.  
*Presidenta. Asociación Nacional de Afectados Síndrome Maullido del Gato.*

Karina Villar Gómez de las Heras.  
*Presidenta. Alianza Española de Familias de Von Hippel-Lindau.*

Fermina López.  
*Médico Genetista. Hospital Virgen de la Salud de Toledo.*