

# Propuestas

**Para la transformación social en enfermedades raras y sin diagnóstico**



## Estrategias

Impulsar un Plan de Acción Europeo en Enfermedades Raras, actualizando la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud y homogeneizando su alcance en las Comunidades Autónomas.



## Registros

Garantizar que el Registro Estatal de Enfermedades Raras cuenta con los recursos suficientes para cumplir su fin y ampliar su impacto en coordinación con las Comunidades Autónomas.



## Investigación

Optimizar los recursos destinados a investigación en enfermedades raras, facilitando la transferencia de conocimiento y dando continuidad a programas específicos.



## Atención especializada: CSUR

Impulsar designación de nuevos CSUR, garantizando su coordinación en España y Europa incorporando a los pacientes y aumentando el conocimiento del procedimiento de derivación.



## Diagnóstico

Asegurar un acceso rápido y en condiciones de equidad a las pruebas de diagnóstico, especialmente a las pruebas genéticas y de cribado neonatal, pero también implantando la Medicina Personalizada y el código Orpha.



## Tratamiento

Lograr la equidad en el acceso a los medicamentos disponibles en todas las Comunidades Autónomas y agilizando el proceso de financiación, incorporando la participación de los pacientes.



## Atención integral

Humanizar el sistema sanitario, asegurando el acceso en equidad a recursos como los Sistemas Aumentativos y Alternativos de Comunicación, disponiendo de una historia sociosanitaria y cuidados paliativos pediátricos.



## Derechos sociales

Garantizar que el nuevo baremo da respuesta a las necesidades de las personas con enfermedades raras, identificando estrategias de coordinación sociosanitaria entre Sanidad y Servicios Sociales.



## Inclusión social

- En el aula a través de la formación y especialmente con los menores del Sistema de Protección a la Infancia.
- En el entorno laboral, superando las barreras de la jubilación anticipada y la prestación por cuidado de hijo con enfermedad grave.



## Formación

Crear la especialidad de genética clínica y garantizar la formación en enfermedades raras de las nuevas generaciones profesionales del ámbito social y sanitario.