

# Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Estrategia aprobada  
por el Consejo Interterritorial  
del Sistema Nacional de Salud  
el 3 de junio de 2009

# Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Estrategia aprobada  
por el Consejo Interterritorial  
del Sistema Nacional de Salud  
el 3 de junio de 2009

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud  
*Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009*

© MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL

NIPO: 840-09-072-X

NIPO Línea: 840-09-073-5

Depósito legal: M-49820-2009

Imprime: IMGRAF IMPRESORES S. L.

# Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Estrategia aprobada  
por el Consejo Interterritorial  
del Sistema Nacional de Salud  
el 3 de junio de 2009



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE SANIDAD  
Y POLÍTICA SOCIAL

Plan de **Calidad**  
para el Sistema Nacional  
de Salud



## COMITÉ TÉCNICO

### Coordinador Científico:

Francesc Palau Martínez. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). Instituto de Salud Carlos III e Instituto de Biomedicina de Valencia, CSIC

### Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

Moisés Abascal Alonso

### Unión Española de Sociedades Científicas de Enfermería (UESCE)

Patricia Arribas Cobo

### Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

Francisco Javier Barbado Hernández

### Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

Salud Borrego López

### Sociedad Española de Neurología (SEN)

Carmen Calles Hernández

### Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

Isabel Campos Barquilla

### Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE)

Ernesto Cortés Castell

### Asociación Española de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM)

Asunción Fernández Sánchez

### Asociación Española de Pediatría (AEP)

Enrique Galán Gómez

### Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFYC)

Miguel García Ribes

### Federación de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y Atención Primaria (FAECAP)

Ana González Pisanó

### Coalición de Ciudadanos con Enfermedades Crónicas

Antonio Liger Valverde

### Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC)

José Luis Marín Soria

### Sociedad Española de Inmunología (SEI)

Nuria Matamoros

### Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap)

Juan José Morell Bernabé

### Federación ASEM de Enfermedades Neuromusculares (F-ASEM)

Yasmina Pagnon

### S.E. de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN)

Guillermo Pombo Alles

### Asociación Española de Genética Humana (AEGH)

Feliciano J. Ramos Fuentes

### Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFYC)

José Vicente Sorlí Guerola

### Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

Rosa Sánchez de Vega

### Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

Jacinto Sánchez Casas

### Sociedad Española de Medicina General (SEMG)

Jesús Zumeta Fustero

### Federación Española de Fenilcetonuria y OTM

Manuel Varela Vivero

## PERSONAS EXPERTAS CONSULTADAS

Rafael Artuch, Carmen Espinós, Pilar Giraldo, José M<sup>o</sup> Millán, Pablo Lapunzina, Teresa Pàmols, Margarita Plá, Josep Torrent-Farnell, Joan Lluís Vives-Corróns, Susan Webb y Oscar Zurriaga

## COMITÉ INSTITUCIONAL

**Andalucía:** Antonio González Meneses

**Aragón:** Francisco Javier López Píson/  
Antonio Baldellou Vázquez

**Asturias (Principado):** Mario Margolles Martins

**Baleares (Islas):** Juli Fuster Culebras

**Canarias:** Milagrosa Santana Hernández

**Cantabria:** Luis Miguel Ruiz Ceballos

**Castilla-La Mancha:** Luis Escribano Mora

**Castilla y León:** Blanca Muñoz García

**Cataluña:** Maite Aguayo Álvarez

**Comunidad Valenciana:** Antonio Pérez Aytes

**Extremadura:** Eva María Molinero San Antonio

**Galicia:** Carmen Navarro Fernández-Balbuena

**Madrid:** Juan Carlos Ansedo Cascuo

**Murcia (Región de):** Roque Martínez Escandell

**Navarra (Comunidad Foral):** M.<sup>a</sup> José Lasanta Sáez

**País Vasco:** Itziar Astigarraga Aguirre

**Rioja (La):** José Antonio Oteo Revuelta

**Ingesa (Ceuta-Melilla):** Sara Cristina Pupato Ferrari y

Teresa García Ortiz

## MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL

### Dirección General de la Agencia de Calidad del SNS

Pablo Rivero Corte - Director General

### Oficina de Planificación Sanitaria y Calidad

Concepción Colomer Revuelta - Subdirectora General

Patricia Soria Núñez - Jefa de Servicio

Ángel Abad Bassols - Jefe de Servicio

Beatriz Gómez González - Apoyo técnico y metodológico

Amparo Mayor Frutos - Apoyo administrativo y logístico

### Instituto de Información Sanitaria

M.<sup>a</sup> Santos Ichaso Hernández-Rubio - Subdirectora Adjunta

### Observatorio del Sistema Nacional de Salud

### y Observatorio de Salud de la Mujer

Rosa M.<sup>a</sup> López Rodríguez - Coordinadora de Programas

### Dirección General de Salud Pública y Sanidad Exterior

Julia González Alonso - Consejera Técnica

### Dirección General de Ordenación Profesional, Cohesión del SNS y Alta Inspección

Carmen Pérez Mateos - Consejera Técnica

Amparo Montesinos Alonso - Consejera Técnica

### Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios

M.<sup>a</sup> Dolores Vaquero García - Subdirectora General de

Calidad de Medicamentos y Productos Sanitarios

### Dirección General de Terapias Avanzadas y Trasplantes

Augusto Silva González - Director General

### Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios

Cristina Avendaño Solá - Directora General

### Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus familias (CRE) Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO)

Miguel Ángel Ruiz Carabias - Director Gerente

### DG de Coordinación de Políticas Sectoriales sobre

### Discapacidad, IMSERSO. SG de Ordenación y

### Planificación

Mercedes Jaraba Sánchez - Coordinadora de Área

## MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN

### Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

Instituto de Salud de de Salud Carlos III - Manuel Posada

de la Paz

### Centro de Investigación Biomédica en Red de

### Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III - Virginia

Corrochano James

# Índice

<b>Prólogo</b>	11
<b>Introducción</b>	15
<b>Nota técnica</b>	23
<b>1. Aspectos generales</b>	25
1.1. Justificación	25
1.2. Situación de las Enfermedades Raras en España	28
1.3. Descripción del documento. Metodología	32
1.4. Estructura del documento	34
1.5. Definición de conceptos generales	35
<b>2. Desarrollo de las líneas estratégicas</b>	37
2.1. Información sobre Enfermedades Raras	37
2.1.1. Información sobre Enfermedades Raras y recursos disponibles	37
2.1.1.1. Antecedentes	37
2.1.1.2. Objetivo general	39
2.1.1.3. Objetivos específicos y recomendaciones	39
2.1.2. Registros sanitarios	40
2.1.2.1. Antecedentes	40
2.1.2.2. Objetivo general	43
2.1.2.3. Objetivos específicos y recomendaciones	44
2.1.3. Clasificación y codificación	44
2.1.3.1. Antecedentes	44
2.1.3.2. Objetivo general	48
2.1.3.3. Objetivos específicos y recomendaciones	48
2.2. Prevención y detección precoz	49
2.2.1. Prevención	49
2.2.1.1. Antecedentes	49
2.2.1.2. Objetivo general	49
2.2.1.3. Objetivos específicos y recomendaciones	49

2.2.2.	Detección precoz	50
2.2.2.1.	Antecedentes	50
2.2.2.2.	Objetivo general	56
2.2.2.3.	Objetivos específicos y recomendaciones	56
2.3.	Atención sanitaria	59
2.3.1.	Antecedentes	59
2.3.2.	Objetivo general	65
2.3.3.	Objetivos específicos y recomendaciones	66
2.4.	Terapias	68
2.4.1.	Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios	68
2.4.1.1.	Antecedentes	68
2.4.1.2.	Objetivo general	72
2.4.1.3.	Objetivos específicos y recomendaciones	72
2.4.2.	Terapias avanzadas	75
2.4.2.1.	Antecedentes	75
2.4.2.2.	Objetivo general	79
2.4.2.3.	Objetivos específicos y recomendaciones	79
2.4.3.	Rehabilitación	80
2.4.3.1.	Antecedentes	80
2.4.3.2.	Objetivo general	82
2.4.3.3.	Objetivos específicos y recomendaciones	82
2.5.	Atención sociosanitaria	83
2.5.1.	Antecedentes	83
2.5.2.	Objetivo general	87
2.5.3.	Objetivos específicos y recomendaciones	88
2.6.	Investigación	93
2.6.1.	Antecedentes	93
2.6.2.	Objetivo general	95
2.6.3.	Objetivos específicos y recomendaciones	96
2.7.	Formación	98
2.7.1.	Antecedentes	98
2.7.2.	Objetivo general	100
2.7.3.	Objetivos específicos y recomendaciones	100
<b>3.</b>	<b>Proceso de seguimiento y evaluación de la Estrategia</b>	<b>105</b>
3.1.	Planificación de la difusión, implantación y seguimiento	105
3.2.	Metodología de evaluación	107

<b>4. Anexos</b>	117
4.1. Bibliografía	117
4.2. Índice de siglas y acrónimos	126





# Prólogo

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

Las enfermedades raras (ER) aunque de prevalencia baja, son potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, es por esto que constituyen una prioridad en la política de salud del Ministerio de Sanidad y Política Social.

Dadas las características de alta complejidad y baja prevalencia, estas enfermedades precisan ser tratadas desde un enfoque global, con una clara coordinación de las actuaciones en los niveles nacionales, regionales y locales, así como cooperación en la investigación, diagnóstico, tratamiento y difusión de conocimientos y recursos sobre las mismas. Asimismo y debido a la importante carga social de las enfermedades raras, el abordaje en esta Estrategia de la atención social que precisan estas patologías ha sido fundamental.

Con esta iniciativa el Gobierno de España quiere articular una respuesta factible y adecuada a las personas afectadas por ER, objetivo para el cual el trabajo conjunto de todos los agentes implicados ha sido fundamental. La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS representa el consenso entre el Ministerio de Sanidad y Política Social, Ministerio de Ciencia e Innovación, Comunidades Autónomas, asociaciones de pacientes, sociedades científicas y personas expertas.

Esta Estrategia recoge 7 líneas de actuación, tales como, la prevención y detección precoz de enfermedades raras, la atención sanitaria y sociosanitaria, el impulso a la investigación, formación e información a profesionales y personas afectadas y sus familias.

Un abordaje riguroso de cualquier enfermedad rara necesita un conjunto de actuaciones, que establezcan criterios contrastados y consensuados, so-

bre las pautas a seguir en cualquiera de las líneas estratégicas mencionadas, para conseguir una mejor eficacia y calidad en el abordaje de estas patologías en todos los servicios de salud que integran el sistema sanitario español.

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

Con esta iniciativa, profesionales y pacientes disponen de un instrumento de gran utilidad para la mejora de la salud y calidad de vida de las personas con ER.

Además de la Estrategia, este Gobierno cuenta con varios instrumentos para garantizar y promover la atención, prevención e investigación en este ámbito. Entre otros, el Real Decreto de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), entre cuyas prioridades está la definición de criterios, acreditación y designación de CSUR en el campo de las ER. En el ámbito de la investigación destaca la actividad que desempeña el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), centro que integra proyectos de investigación colaborativos en red a nivel nacional e internacional, o la importante financiación destinada a la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos.

España, tras la aprobación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS, pasa a ser uno de los Estados Miembros pionero en disponer de una Estrategia nacional y se adelanta así, a los plazos establecidos en la recién aprobada *Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras*, recomendación, que se encuentra en total sintonía con los planteamientos del Ministerio de Sanidad y Política Social.

Por último, quisiera manifestar mi agradecimiento a todas las personas que han participado en la elaboración de este documento, en especial al Dr.

Francesc Palau coordinador científico de la Estrategia, ya que sin su dedicación y esfuerzo no hubiera sido posible disponer de un instrumento que sin duda contribuirá a mejorar la calidad de la atención que reciben las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias.

TRINIDAD JIMÉNEZ GARCÍA-HERRERA  
Ministra de Sanidad y Política Social



# Introducción

El término «enfermedades raras» se introdujo en la década de los setenta del pasado siglo cuando diversos autores llamaron la atención, especialmente en el campo de las enfermedades metabólicas hereditarias, sobre los problemas comunes que tenían estos trastornos poco frecuentes aún manifestando una gran diversidad entre ellos. Las enfermedades raras son un problema de salud y de interés social. A pesar de la baja prevalencia que presentan —con amplia variabilidad en la frecuencia que se observa entre las mismas— estas enfermedades asocian a su carácter minoritario aspectos relevantes en la vida de las personas que las padecen y en la historia natural del proceso, como son el hecho de que en la mayoría de los casos se trata de trastornos crónicos, graves, que aparecen en edades tempranas de la vida y también en la edad adulta. Todo ello confiere a las personas que las padecen unas características comunes que hacen que pensemos en ellas como un colectivo social.

La Unión Europea define como enfermedad rara aquella que tiene una prevalencia de menos de 5 casos por 10.000 habitantes, lo que equivale a un 6-8% de la población europea. Esto se traduce en una estimación de 29 millones de afectados en la UE-27 y de 3 millones en España.

A lo largo de los últimos años ha ido aumentando la conciencia social acerca de los problemas que presentan las personas afectadas por estos trastornos, en gran medida debido a la acción mantenida por estas mismas y las asociaciones y organizaciones de pacientes y familiares. Algunas cuestiones para las que los pacientes y las asociaciones que los representan reclaman atención, son las siguientes: dificultad para el acceso a un diagnóstico precoz, falta de atención multidisciplinar, escasez de información y de apoyo en el momento del diagnóstico.

La realidad que se pretende abarcar con el término enfermedades raras requiere una definición amplia y operativa para la medicina y la sanidad el siglo XXI, que contemple los diversos aspectos que se ven alterados en quien padece una enfermedad de este tipo. En este sentido, la definición ha de contemplar las enfermedades raras como un conjunto amplio y variado de trastornos que se caracterizan por afectar cada una de ellas a un número reducido de personas, ser crónicos y discapacitantes, presentar una elevada tasa de morbi-mortalidad y para los cuales los recursos terapéuticos son, en general, limitados.

Sin embargo, hay muchas enfermedades comunes que también son crónicas e invalidantes, tienen una alta tasa de morbilidad y mortalidad, y no siempre disponen de un arsenal terapéutico que sea eficaz para la mayoría de los pacientes. ¿Qué diferencia, pues, las enfermedades raras de

las enfermedades comunes crónicas y discapacitantes? ¿Cómo podemos articular medidas que tengan en cuenta los problemas que plantean las personas afectadas y que orienten las respuestas que debe ofrecer nuestro Sistema Nacional de Salud en el que, entre otras cosas, se valora la calidad y la equidad ante la enfermedad y el hecho de enfermar? A modo de reflexión se proponen aquí varios elementos que pueden ayudar a auar en un mismo marco qué caracteriza a las enfermedades raras y cuáles pueden ser las acciones a tomar por parte de las autoridades sanitarias. Estos elementos son:

**1. El componente de salud pública.** El concepto enfermedades raras eleva a un conjunto de patologías, vistas bien aisladamente, bien agrupadas en grupos patológicos (Ej., anemia de Fanconi versus anemias congénitas), a la categoría de problema de salud pública. La esclerodermia o la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, con una prevalencia en el extremo alto de la definición de enfermedades raras, esto es, 4,2 y 2,8 afectados por 10.000 habitantes, respectivamente, no se consideran *per se* un problema de salud pública que afecte a un colectivo amplio de la población. Sin embargo, la afectación grosso modo de 3.000.000 de personas con problemas de salud compartidos —y, claro está, con otros muchos no compartidos— en una población como la española tomada en su globalidad, sí es una cuestión que requiere una aproximación sanitaria y científica desde los supuestos de la salud pública. Es lo que se ha denominado como la paradoja de la rareza. Se necesita conocer la extensión de las ER en la población, tener datos fiables acerca de la epidemiología de estas enfermedades y disponer de registros de las mismas que nos informen de la carga poblacional que suponen en su conjunto y para cada una de ellas.

**2. Historia natural: diversidad y heterogeneidad.** En un conjunto de afecciones tan amplio como el de las ER la diversidad es una característica intrínseca. La naturaleza de los procesos patológicos varía desde enfermedades que afectan a un único sistema orgánico hasta enfermedades que son multisistémicas. Es el caso de la retinosis pigmentaria y el conjunto de distrofias retinianas donde el órgano diana es el ojo y los pacientes sufren un trastorno sensorial, o el caso de las distrofias musculares en las que el músculo esquelético es la estructura afectada y ocasiona problemas locomotores. Por otra parte, en enfermedades metabólicas como la enfermedad de Gaucher, un trastorno que afecta a diversos órganos como el sistema hematopoyético, el sistema nervioso y los huesos, o en las enfermedades sistémicas como el lupus eritematoso o la esclerodermia, los órganos involucrados son varios. La heterogeneidad de estas

enfermedades se manifiesta en distintos perfiles de su historia natural, lo cual condiciona la actuación clínica y preventiva de los servicios de salud. Estos perfiles hacen referencia a las causas de la enfermedad (etiología), edad de aparición y desarrollo temporal de la enfermedad (cronobiología), expresión clínica (semiología y fisiopatología) y grado de afectación (gravedad y pronóstico). Evidentemente los perfiles de la historia natural son muy diversos y varían de una enfermedad a otra, de un enfermo a otro. En las enfermedades mendelianas los perfiles pueden ser variables incluso en una misma familia.

**3. Atención integral y multidisciplinar.** Una enfermedad rara suele ser crónica y discapacitante. En muchas ocasiones quien padece este tipo de enfermedades necesita una atención que vaya más allá de la asistencia clínica específica que se le ofrece desde un servicio especializado. Esta atención debe plantearse en el contexto del manejo global en el que participan pediatría o medicina de familia en atención primaria, la especialidad o especialidades médicas que entienden de los problemas clínicos específicos, enfermería y fisioterapia, servicios sociales y apoyo psicológico. Esta atención integral requiere para muchas de las personas enfermas, especialmente aquellas en las que la enfermedad afecta varios órganos o sistemas, un acercamiento desde múltiples perspectivas, con la participación de diversas especialidades con una única coordinación que las integre.

**4. El componente sociosanitario.** Muchas enfermedades raras suponen un alto grado de dependencia y de carga social, sanitaria y económica. Esto no es algo particular de las enfermedades raras, pero hay aspectos que sí son específicos de las mismas y que les confieren cierto grado de particularidad. En gran medida esto tiene que ver con el hecho de que muchas de ellas muestran los primeros síntomas en la infancia o la adolescencia, lo que conlleva que la carga familiar y social sea prácticamente de por vida. La invalidez o la discapacidad física o psíquica aparecen pronto en la biografía de la persona, por lo que su historia vital se ve afectada desde muy temprano. Esto implica que existan necesidades específicas; sanitarias, sociales, escolares y laborales a lo largo de un período largo y que requieran de acciones planificadas a largo plazo y de un modo continuo y continuado en el tiempo.

**5. La herencia genética.** Se estima que el 80% de las enfermedades raras son genéticas, mayoritariamente monogénicas y siguen las leyes de la herencia mendeliana. Ello significa que la causa primera subyace en una mutación genética en los casos autosómicos dominantes, ligados al



cromosoma X y mitocondriales, y dos mutaciones en los casos autosómicos recesivos. Un hecho propio de estas enfermedades es, pues, que las personas enfermas muestran la expresión clínica de mutaciones deletéreas que son compartidas por el conjunto de la población. Esto es especialmente evidente para las mutaciones recesivas. Las personas portadoras en heterocigosis de una única mutación recesiva suelen ser sanas y desconocen su condición de portadores a no ser que tengan un hijo afectado con una pareja que también sea portadora de una mutación en el mismo gen. Y, sin embargo, tales mutaciones recesivas no son algo propio de ellos sino que están compartidas con subconjunto de la población. La carga génica de estas enfermedades se comparte por todos los individuos que forman parte de una población determinada. El conocimiento que vamos teniendo de estas enfermedades, incluido el conocimiento sobre la genética, las mutaciones, la variabilidad genética y las relaciones entre el genotipo y el fenotipo, hace técnicamente posible que nos planteemos el estudio de la epidemiología genética de las mismas en poblaciones concretas.

**6. Riesgo de recurrencia de una enfermedad genética en las familias.** Una característica propia de las enfermedades monogénicas es el riesgo que hay de recurrencia familiar, variable según el tipo de herencia, pero siempre elevado, pudiendo oscilar entre el 25 y el 50% en cada gestación. En algunos casos, como son las malformaciones o defectos congénitos que tienen un componente genético no mendeliano, este riesgo de recurrencia es menor y, aunque en muchas ocasiones no se puede establecer bien, los datos empíricos que se conocen indican que no siendo tan alto como el riesgo mendeliano sigue siendo mayor que el de la población general. La causa genética y el riesgo de recurrencia requieren que pacientes y familias tengan acceso a servicios de diagnóstico genético y de consejo genético.

**7. La dispersión geográfica.** La distribución de las personas enfermas y las familias por una geografía amplia es un fenómeno intrínseco a las enfermedades raras. La distribución aleatoria hace que pueda haber casos en cualquier lugar, sea medio urbano o rural, sin que se concentren en ningún área concreta, excepto en aquellas circunstancias en que haya un aislamiento de una población que haya supuesto un cuello de botella y efecto fundador para las mutaciones que causan una enfermedad, con el consiguiente aumento de la tasa de portadores en dicha población. Esta dispersión por la geografía hace que no sea fácil implementar actuaciones específicas orientadas a estas enfermedades, especialmente en el medio rural.

**8. Oportunidades de tratamiento y desarrollo de terapias.** Las opciones terapéuticas son, en general, escasas y poco eficaces. El desarrollo de nuevas terapias y fármacos para estas enfermedades requiere esfuerzos que hagan atractiva la investigación y desarrollo de medicamentos para las enfermedades raras. En este sentido están orientadas las políticas sobre medicamentos huérfanos, entendiendo éstos como aquellos medicamentos de cualquier índole —fármacos, terapia génica, terapia celular— orientados expresamente a tratar las enfermedades raras. El desarrollo de medicamentos huérfanos presenta aspectos y complicaciones propios que conviene destacar, siendo el mayor desafío la obtención de evidencia suficiente sobre la efectividad y la seguridad de estos fármacos o terapias en quienes padecen una enfermedad rara. En los ensayos clínicos podemos detectar varios problemas: disponibilidad e interés por parte de investigadores clínicos, financiación de los mismos y, sobre todo, reclutamiento de pacientes con diagnóstico correcto y en número adecuado.

El abordaje de los aspectos mencionados sobre las enfermedades raras y la necesidad que tienen las personas afectadas de recibir una atención de calidad justifica la puesta en marcha de esta Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, que promueve el Ministerio de Sanidad y Política Social, a través de su Agencia de Calidad.

El presente documento recoge las siete líneas estratégicas que se han considerado prioritarias: i) información sobre enfermedades raras y recursos disponibles; ii) prevención y detección precoz; iii) atención sanitaria; iv) terapias; v) atención sociosanitaria; vi) investigación, y vii) formación. En cada una de estas líneas y en los subapartados de las mismas se han indicado los antecedentes conocidos, se han definido los objetivos generales que, posteriormente, se han concretado en objetivos específicos y en recomendaciones. Finalmente se indica el procedimiento de seguimiento y evaluación de la Estrategia en el tiempo, con indicación de la planificación, difusión y seguimiento de la misma, así como los indicadores que se emplearán para evaluar la implementación de los distintos objetivos planteados.

El documento se ha elaborado por un Comité Técnico, en el que participan representantes de Sociedades Científicas y de Asociaciones de Pacientes —comité constituido en enero de 2008— y un Comité Institucional compuesto por las Consejerías de Salud o Sanidad de las Comunidades Autónomas, cuyos representantes se incorporaron en junio de 2008.

Las siete líneas estratégicas se han abordado a través de diversos grupos de trabajos con un coordinador para cada uno de ellos, teniendo el apoyo de una Oficina Técnica ubicada en el CIBER de Enfermedades

Raras. El trabajo de los diferentes grupos ha sido activo, con documentación compartida, reuniones presenciales y amplio debate, de modo que el documento tuviera el máximo rigor científico y atendiera a las necesidades de los pacientes, con propuestas claras y realistas desde el punto de vista de la eficacia y eficiencia sanitarias.

La iniciativa de la Agencia de Calidad del Ministerio de Sanidad y Política Social de impulsar una Estrategia sobre enfermedades raras con la participación de todos los agentes implicados, pacientes, profesionales sanitarios y administraciones sanitarias, ha de redundar en beneficio de las personas enfermas y sus familiares, de la ciudadanía en general y en la mejora de nuestro sistema de salud. Este documento pretende ser un punto de partida sobre el que el Sistema Nacional de Salud vaya implementando las necesarias actuaciones en materia de salud y atención sociosanitaria para las enfermedades raras, así como guía de seguimiento del grado de puesta en marcha, desarrollo, coordinación e innovación de las acciones en prevención, diagnóstico, tratamiento, investigación y formación en materia de enfermedades raras por parte de las Comunidades Autónomas.

Estamos convencidos de que la Estrategia va a ser un instrumento eficaz, un antes y un después, para la atención a las personas afectadas por una enfermedad rara. Va a ayudar a que las y los profesionales de la salud miren con nuevos ojos los problemas que les plantean las personas enfermas, ofreciéndoles una nueva perspectiva acerca de qué son las enfermedades raras, cuáles son las necesidades de las personas afectadas y qué pueden hacer para ofrecerles una asistencia integral y multidisciplinar. Las autoridades sanitarias van a disponer de una guía sobre la cual desarrollar sus planes y sus acciones de salud en un contexto de atención integrada en el sistema de salud. La respuesta de profesionales y autoridades ante los retos que se plantean en la Estrategia ha de hacer que los pacientes sientan que el sistema les acoge y que los problemas y necesidades, demandadas, tienen una solución particular para cada uno de ellos y global para el conjunto de las enfermedades raras.

Quiero manifestar aquí mi agradecimiento a todos los que han participado en la elaboración de la Estrategia; pacientes, personas expertas y representantes de las CC.AA., y que van a seguir haciéndolo durante el seguimiento de la misma en los próximos años. Su trabajo y dedicación han hecho posible que hayamos llegado a este punto que no es final sino de partida. Quiero también agradecer al Ministerio de Sanidad y Política Social, a través de la Dirección General de la Agencia de Calidad, por haberme dado la oportunidad de participar en este proyecto y la confianza que me ha otorgado. Para mí ha sido y es un honor y una experiencia ex-

traordinaria que, sinceramente, deseo que ayude a mejorar la vida de las personas que padecen estas patologías, que hemos convenido en llamar enfermedades raras, muchas de ellas de inicio en la infancia y, por su naturaleza, poco frecuentes.

FRANCESC PALAU

Coordinador de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS



# Nota técnica

Este documento consta de cuatro partes bien diferenciadas:

**Aspectos generales**, que aborda la situación general de las enfermedades raras en España y la justificación de la Estrategia.

**Desarrollo de las líneas estratégicas**, aprobadas por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, el 3 de junio de 2009, en la que se detallan los objetivos y las recomendaciones de actuación que se propone para cada una de ellas, consensuados por el Comité Técnico y el Comité Institucional.

**Seguimiento y evaluación**, que recoge el proceso para permitir la monitorización de las acciones que se proponen.

**Anexos**, que incluye la bibliografía consultada y el listado de acrónimos y siglas.



# 1. Aspectos generales

## 1.1. Justificación

Según la definición de la Unión Europea (UE), enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el «Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras 1999-2003» y es utilizada también por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como por la gran mayoría de los Estados Miembros.

Aunque es difícil precisar el número de Enfermedades Raras (ER), se estima que podría oscilar entre 6.000 y 8.000, si bien tan sólo unas 100 se acercan a las cifras de prevalencia que establecen el límite para considerar una enfermedad como rara (*Orphanet*). A pesar de tratarse de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto son importantes ya que afectan a un 5-7% de la población de países desarrollados, lo que supone en el caso de España más de 3 millones de personas afectadas.

A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades raras comparten algunas características:

- En general, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en la edad pediátrica.
- Tienen carácter crónico, en muchas ocasiones progresivo, contando con una elevada morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad.
- Son de gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica.
- Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinar.

Por todo ello, el «Plan de Salud Pública de la Unión Europea» ha contemplado la inclusión de las Enfermedades Raras como objetivo prioritario de sus acciones. Así, el «Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes», se adoptó para el período comprendido entre el 1 de enero de 1999 y el 31 de diciembre de 2003. Su objetivo era contribuir, en conjunción con otras medidas comunitarias, a asegurar un elevado nivel de protección de la salud frente a las enfermedades poco comunes. Como primer esfuerzo de la UE en este ámbito, se prestó atención específica a mejorar el conocimiento y facilitar el acceso a la información sobre estas enfermedades.



Las enfermedades poco comunes son ahora una de las prioridades del «2.º Programa de acción comunitaria en el ámbito de la salud (2008-2013)». Los dos ejes principales de acción del plan de trabajo de la Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores (DG SANCO) de la Comisión Europea son el intercambio de información mediante las redes europeas existentes de información sobre enfermedades poco comunes, y la elaboración de estrategias y mecanismos para el intercambio de información y la coordinación a escala comunitaria para promover la continuidad del trabajo y la cooperación transnacional.

Además, por lo que respecta a los proyectos sobre enfermedades raras, la DG SANCO da prioridad a las redes generalistas, que centralizan información sobre el mayor número posible de enfermedades poco comunes, no sólo sobre un grupo específico o una sola de ellas, para mejorar la información, el seguimiento y el control.

La Comisión Europea adoptó el 11 de noviembre de 2008 la *Comunicación COM(2008) 679 final de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones sobre Las enfermedades raras: un reto para Europa y una proposición de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras* en las que se define una estrategia comunitaria global destinada a ayudar a los Estados Miembros en materia de diagnóstico, de tratamiento y de atención para los 36 millones de ciudadanos de la UE que sufren de este tipo de enfermedades. Habida cuenta del reducido número de pacientes afectados y de la fragmentación del conocimiento en toda la Unión Europea, las enfermedades raras constituyen un ejemplo especialmente significativo de un ámbito en el que una intervención a escala europea resulta necesaria y beneficiosa.

La Comunicación pone de relieve una estrategia comunitaria que se articula en torno a tres grandes ejes de acción, que consisten en: i) mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras; ii) apoyar planes nacionales destinados a enfermedades raras en los Estados Miembros, y iii) reforzar la cooperación y la coordinación relativa a las enfermedades raras en la Unión Europea.

La cooperación europea contribuirá a reagrupar los limitados recursos disponibles para las enfermedades raras, actualmente dispersos entre los diferentes países de la UE. La acción europea facilitará los contactos entre pacientes y profesionales de los diferentes Estados Miembros así como el intercambio de conocimientos e informaciones y la coordinación en dicho ámbito. Este objetivo se logrará, por ejemplo, mediante la puesta en red de centros especializados de diferentes países y mediante el recurso a las tecnologías de la información y de la comunicación (salud en línea). La Comisión se apoyará en acciones que hayan funcionado en su momento, como el programa de sa-

lud pública relativo las enfermedades raras, los programas marco de investigación y de desarrollo tecnológico, y el cuadro reglamentario específico ya definido para proveer de incentivos suplementarios al desarrollo de los medicamentos ‘huérfanos’ para el tratamiento de estas afecciones.

Los distintos veintisiete planteamientos nacionales resultan, en el caso de las enfermedades raras, ineficaces e inefectivos debido al número reducido de pacientes con estas enfermedades.

El valor añadido que puede aportar la UE debe canalizarse en diversas actividades: compartir información, realizar una investigación pluridisciplinar en colaboración, puesta a punto de métodos preventivos, de diagnóstico y terapéuticos, con las siguientes consecuencias:

- reducción de las desigualdades en materia de salud en la UE,
- creación de un marco coherente para la identificación de enfermedades raras y distribución a escala europea de información,
- mejora de la información, la identificación y el conocimiento sobre enfermedades raras a fin de sentar una base sólida para el diagnóstico y el cuidado de pacientes,
- creación de un marco mejorado para la investigación sobre las enfermedades raras.

En función de los problemas señalados, la Comisión propone una serie de objetivos entre los que figura «Apoyar las políticas relativas a las enfermedades raras en los Estados Miembros», aconsejando que éstos establezcan estrategias organizadas en torno a distintos elementos entre los que se plantea la elaboración de planes nacionales de acción intersectorial para las enfermedades raras.

Es necesario destacar que la «Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras» ha sido aprobada el 5 de junio de 2009.

En resumen, todo lo anteriormente expuesto justifica la necesidad de abordar estas patologías desde el Sistema Nacional de Salud (SNS) mediante la elaboración e implementación de una Estrategia en Enfermedades Raras del SNS.

Por otro lado, la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, en su artículo 70 establece que la coordinación general sanitaria incluirá la determinación de fines u objetivos mínimos comunes en materia de promoción, prevención, protección y asistencia sanitaria, así como el establecimiento con carácter general de criterios mínimos, básicos y comunes de evaluación de la eficacia y rendimiento de los programas, centros y servicios sanitarios.

La Ley establece, además, que el Estado y las CC.AA. podrán establecer estrategias conjuntas que cuando impliquen a todas ellas se formularán en el seno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS).

Por otra parte, la experiencia internacional más reciente sugiere que una buena vía para afrontar estas actuaciones conjuntas puede ser la elaboración de estrategias sobre las enfermedades más relevantes con el objetivo de lograr un enfoque homogéneo en el ámbito del Sistema Nacional de Salud.

Estas estrategias deben establecer objetivos, acciones y recomendaciones basados en la evidencia científica y en las buenas prácticas disponibles en los ámbitos de la promoción, la prevención, el manejo clínico, la rehabilitación y la reinserción social, los sistemas de información y la investigación. Deben ser elaboradas con amplia participación de los servicios regionales de salud de las Comunidades Autónomas (CC.AA.), las sociedades científicas y otros agentes sociales y revisadas periódicamente.

Los principios rectores de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS son la solidaridad, la equidad y la participación para lograr la reducción de desigualdades, la promoción de la salud y de los estilos de vida saludables y la calidad de la atención.

En este sentido, cada Comunidad Autónoma, tomando como referente este documento, implantará en mayor o menor grado aquellos elementos que sean consensuados como los de mayor eficacia e impacto.

En la elaboración de este documento han participado, por un lado, un Comité Técnico, conformado por representantes de sociedades científicas y asociaciones de pacientes relacionadas con las enfermedades raras, y por el otro, un Comité Institucional integrado por representantes de todas las Comunidades Autónomas, representantes del Ministerio de Ciencia e Innovación, así como por todas las Direcciones Generales del Ministerio de Sanidad y Política Social implicadas.

Los trabajos de redacción de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS comenzaron en enero del 2008, dando lugar a un documento técnico previo en el que se describía la situación actual y en base al cual, en el verano del 2008, se procedió a la redefinición de la Estrategia y a la aplicación de una metodología contrastada para la priorización de objetivos, actividades e indicadores.

El resultado de este trabajo son 44 objetivos (13 objetivos generales y 31 objetivos específicos) con sus correspondientes recomendaciones o propuestas de acciones e indicadores de evaluación.

## 1.2. Situación de las Enfermedades Raras en España

La primera iniciativa nacional en relación a las enfermedades raras tuvo lugar con la creación del Centro de Investigación sobre el Síndrome del Acei-

te Tóxico (CISAT) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) en 1996, con la misión de coordinar la asistencia e investigación en el Síndrome del Aceite Tóxico (SAT). A partir del año 2000, la administración comenzó a implicarse progresivamente en la atención e investigación de las Enfermedades Raras extendiendo las actividades del CISAT, que pasó por Orden Ministerial del 27 de diciembre de 2001 a ser el Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER). Las tareas encomendadas al citado centro fueron las de mantener y apoyar el desarrollo de la investigación e implantar un Programa Nacional de Investigación en este ámbito. Resultado de las iniciativas del CISATER, se creó el primer Sistema de Información de ER en español (SIERE), se logró la inclusión de las Enfermedades Raras entre las líneas prioritarias de investigación del ISCIII, se participó en Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud (RETICS), tanto nacionales como europeas y se creó un Comité de Ética de ER.

La aprobación del Plan de Acción en Enfermedades Raras de la Unión Europea en 1999 y del Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos en 2000 supuso en España un nuevo impulso a las ER, que quedaron incluidas como líneas prioritarias en las convocatorias del Fondo de Investigación Sanitaria (FIS) del ISCIII, al tiempo que se establecían conexiones entre las asociaciones de personas afectadas, las sociedades profesionales y los clínicos e investigadores. Surgieron un total de 12 Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS) relacionadas con las ER y aprobadas por el FIS, de las cuales las de carácter más generalista (REpIER, Red de Investigación Epidemiológica en Enfermedades Raras, INERGEN, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de Base Genética y la Red de Centros de Genética Clínica y Molecular, RECGEN) dieron lugar a un sistema de información epidemiológico y de recursos de diagnóstico genético. También cabe destacar la actividad de la Red de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (REDEMETH) en cuanto a avances en diagnóstico clínico, bioquímico y genético, estudio de las bases moleculares y etiopatogénesis de las EM, nuevas aproximaciones terapéuticas y estudios epidemiológicos y registros.

En 2003, el CISATER pasó a ser el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Se fijó como objetivo del Instituto el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

En noviembre de 2006, se constituyó el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios públicos establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo fin es coordinar y potenciar la investigación biomédica sobre las enfermedades raras en España. El CIBERER nace con el objetivo de convertirse en un centro de referencia internacional para la investigación de las causas y mecanismos de las enfermedades raras y proporcionar las bases

para realizar una investigación traslacional en beneficio de las personas afectadas por estos trastornos. Desde su constitución ha congregado a 61 grupos de investigación repartidos en 9 CC.AA. y destinado 18 millones de euros a programas de recursos humanos, de formación, de equipamiento y de proyectos de investigación.

Por último, la iniciativa más reciente en nuestro país en relación a la problemática de las enfermedades raras ha sido la Ponencia del Senado en 2006, constituida en el seno de la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales, que durante un año analizó la situación de las personas con enfermedades raras. La Ponencia puso de manifiesto la necesidad de que todas las iniciativas autonómicas se coordinaran a través de un plan nacional que gestionara todos los recursos asistenciales. El Pleno del Senado aprobó el informe en el que se instaba al Gobierno a poner en marcha dicho plan de acción para las enfermedades raras.

Uno de los aspectos a los que se hace referencia en la Ponencia es el objetivo de la Administración Central de garantizar la cohesión, la calidad y la equidad del sistema. Así, en España, el Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud, definen las características que deben reunir las patologías o grupos de patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realice, mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, en CSUR del SNS.

Por otra parte en 2009, en el ámbito de los servicios sociales, se crea el Centro de Referencia Estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias (CRE), ubicado en Burgos.

El Centro de Referencia en ER de Burgos, creado por la Administración General del Estado, Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO), actualmente adscrito al Ministerio de Sanidad y Política Social, se configura como un centro dedicado a la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y como centro de alta especialización en servicios de atención y apoyo a familias y cuidadores y de promoción de la autonomía personal y la participación social de las personas con dichas enfermedades.

Los fines del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias son:

1. Promover a nivel estatal y en conexión con otros centros a nivel internacional, el desarrollo, la innovación y optimización de los recursos para las

personas con enfermedades raras y la cualificación de los profesionales que trabajan con estos colectivos.

2. Prestar apoyos y servicios de alta especialización que sirvan de referencia a los demás recursos del sector y facilitar información y asistencia técnica a las administraciones públicas, instituciones, entidades públicas y privadas, profesionales y otras personas interesadas en la atención sociosanitaria y en la participación social de las personas con enfermedades raras y de sus familias.

3. Poner a disposición de las familias y cuidadores y de las personas con enfermedades raras servicios de orientación y apoyo, servicios de formación y entrenamiento en cuidados, servicios intensivos de rehabilitación, así como servicios de residencia para periodos de descanso.

## Iniciativas autonómicas

La situación en las distintas Comunidades Autónomas resulta dispar. La Junta de Andalucía cuenta con un «Plan de Genética de Andalucía 2006-2010», que a su vez ha instado un «Plan de atención a personas afectadas por ER 2008-2012». Ambos actualmente vigentes y en desarrollo.

La Junta de Extremadura, que ya hacía referencia específica a las ER en su «Plan de Salud de Extremadura 2005-2008», está elaborando un «Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2009-2014 (PIER)».

El Departamento de Salud de la Generalitat de Catalunya ha aprobado recientemente una Orden para la creación de una Comisión asesora en enfermedades minoritarias con la finalidad de potenciar la implementación de políticas de salud específicas dirigidas a estas patologías, algunas de las cuales ya estaban incluidas en los diferentes planes directores existentes en esta Comunidad Autónoma (sociosanitario, salud mental, oncología, etc.).

La Comunidad Autónoma del País Vasco (CAPV) cuenta con un Plan de Genética cuya propuesta establece recomendaciones de actuación para la CAPV relativas a cartera de servicios tanto de consejo genético, pruebas genéticas, laboratorios de referencia y dotación de recursos.

En el otro extremo, se encuentran CC.AA. que no hacen referencia a las enfermedades raras en sus planes de salud o que no ha tomado ninguna medida respecto a esta categoría de enfermedades.

En la mayoría de las Comunidades Autónomas encontramos una situación intermedia.

### 1.3. Descripción del documento. Metodología

Al igual que las Estrategias ya aprobadas hasta la fecha por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS); Cáncer, Cardiopatía Isquémica, Diabetes, Salud Mental, Cuidados Paliativos, Atención al Parto Normal e Ictus, para la elaboración de la Estrategia se ha partido de los siguientes elementos:

- a) La elección del Coordinador Científico y la constitución del Comité Técnico de la Estrategia.
- b) Las conclusiones de una primera reunión del Comité Técnico de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS, organizada por el Ministerio de Sanidad y Consumo en febrero de 2008.
- c) La constitución del Comité Institucional de la Estrategia.
- d) Un análisis descriptivo de la situación de las enfermedades raras en España y en el ámbito internacional con objeto de identificar los antecedentes, la situación de la organización de la atención, los puntos críticos y las evidencias disponibles sobre mejores prácticas.

Se formaron dos Comités:

Un **Comité Técnico** constituido por las siguientes sociedades científicas y asociaciones de pacientes:

#### *Sociedades científicas*

Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular, SEQC.  
Sociedad Española Medicina Familiar y Comunitaria, SEMFYC.  
Sociedad Española Medicina General, SEMG.  
Sociedad Española Médicos de Atención Primaria, SEMERGEN.  
Asociación Española de Pediatría, AEP.  
Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria, AEPap.  
Asociación Española de Genética Humana, AEGH.  
Sociedad Española Medicina Interna, SEMI.  
Sociedad Española Neurología, SEN.  
Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, SEGO.  
Sociedad Española Inmunología, SEI.  
Asociación Española Errores Congénitos del Metabolismo, AECOM.  
Asociación Española de Cribado Neonatal, AECNE.  
Federación de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y Atención Primaria, FAECAP.  
Unión Española de Sociedades Científicas de Enfermería, UESCE

#### *Asociaciones de pacientes*

Coalición de Ciudadanos de Enfermedades Crónicas.  
Federación ASEM de Enfermedades Neuromusculares.

Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER.  
Federación Española de Fenilcetonuria y OTM.

Y un **Comité Institucional** que reúne a los representantes designados por las Consejerías de Salud de las Comunidades Autónomas, una de cuyas funciones principales ha sido valorar la pertinencia y viabilidad de los objetivos propuestos, ya que son las propias Comunidades y sus Servicios de Salud, los responsables de organizar y prestar la asistencia sanitaria.

La coordinación inicial de los trabajos de redacción del documento por parte de ambos Comités se llevó a cabo en un primer momento desde el CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), mediante una encomienda de gestión del Ministerio de Sanidad y Consumo al Instituto de Salud Carlos III.

Por otra parte la coordinación institucional de la Estrategia es responsabilidad del Ministerio de Sanidad y Política Social, en concreto de la Dirección General de la Agencia de Calidad del SNS a través de la Oficina de Planificación Sanitaria y Calidad.

Debido a la complejidad inherente a las enfermedades raras también han participado todas las Direcciones Generales implicadas en la atención de las mismas, es decir:

- Dirección General de Salud Pública y Sanidad Exterior.
- Dirección General de Ordenación Profesional, Cohesión del SNS y Alta Inspección.
- Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios.
- Dirección General de Terapias Avanzadas y Trasplantes.
- Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.

Asimismo forman parte de dicho Comité Institucional representantes del Ministerio de Ciencia e Innovación.

Estos dos Comités han trabajado de forma conjunta e interactiva, tanto a través de reuniones presenciales como a través de correos electrónicos y otras herramientas informáticas.

En una primera fase, se identificaron los **puntos críticos** del Sistema Nacional de Salud en la atención a las personas con ER mediante la elaboración de un análisis descriptivo de la situación en España, utilizados para identificar los objetivos de la Estrategia.

Sobre esta situación se han elaborado los **objetivos y recomendaciones** que fueron presentados al Consejo Interterritorial del SNS el 3 de junio de 2009.

Para el conjunto de las líneas estratégicas propuestas se identificaron, con el apoyo de personas expertas en evaluación de políticas sanitarias, **indicadores** que permitan una evaluación sistemática y continua, que haga



posible el seguimiento y evaluación de la Estrategia a lo largo de su proceso de ejecución mediante un sistema de información factible para el conjunto del Sistema Nacional de Salud y el conjunto de planes y programas de enfermedades raras existentes en las Comunidades Autónomas.

En la redacción del documento se ha tenido en cuenta la perspectiva de género, cuya inclusión en el marco de las estrategias sanitarias se enmarca en la Ley Orgánica 3/2007, de 22 de marzo, para la igualdad efectiva de mujeres y hombres (1).

## 1.4. Estructura del documento

El documento se estructura en tres partes:

Primera parte, **Aspectos generales**, que incluye la justificación, los fines de la Estrategia (misión, principios y valores que la inspiran), la definición de las enfermedades raras y la situación de las mismas en España, abordando su desarrollo histórico y situación epidemiológica, y por último, la metodología de elaboración.

Segunda parte, **Desarrollo de las líneas estratégicas**, donde se detallan los objetivos y las recomendaciones. Como producto del consenso de los participantes de la Estrategia se definieron las siguientes líneas estratégicas:

- Línea estratégica 1: Información sobre ER.
- Línea estratégica 2: Prevención y detección precoz.

(1) En el **Artículo 27**, se estipula la Integración del principio de igualdad en la política de salud: **1.** Las políticas, estrategias y programas de salud integrarán, en su formulación, desarrollo y evaluación, las distintas necesidades de mujeres y hombres y las medidas necesarias para abordarlas adecuadamente. **2.** Las Administraciones públicas garantizarán un igual derecho a la salud de las mujeres y hombres, a través de la integración activa, en los objetivos y en las actuaciones de la política de salud, del principio de igualdad de trato, evitando que por sus diferencias biológicas o por los estereotipos sociales asociados, se produzcan discriminaciones entre unas y otros. **3.** Las Administraciones públicas, a través de sus Servicios de Salud y de los órganos competentes en cada caso, desarrollarán, de acuerdo con el principio de igualdad de oportunidades, las siguientes actuaciones: **a)** La adopción sistemática, dentro de las acciones de educación sanitaria, de iniciativas destinadas a favorecer la promoción específica de la salud de las mujeres, así como a prevenir su discriminación. **b)** El fomento de la investigación científica que atienda las diferencias entre mujeres y hombres en relación con la protección de su salud, especialmente en lo referido a la accesibilidad y el esfuerzo diagnóstico y terapéutico, tanto en sus aspectos de ensayos clínicos como asistenciales. **c)** La consideración, dentro de la protección, promoción y mejora de la salud laboral, del acoso sexual y el acoso por razón de sexo. **d)** La integración del principio de igualdad en la formación del personal al servicio de las organizaciones sanitarias, garantizando en especial su capacidad para detectar y atender las situaciones de violencia de género. **e)** La presencia equilibrada de mujeres y hombres en los puestos directivos y de responsabilidad profesional del conjunto del Sistema Nacional de Salud. **f)** La obtención y el tratamiento desagregados por sexo, siempre que sea posible, de los datos contenidos en registros, encuestas, estadísticas u otros sistemas de información médica y sanitaria.

- Línea estratégica 3: Atención sanitaria.
- Línea estratégica 4: Terapias.
- Línea estratégica 5: Atención sociosanitaria.
- Línea estratégica 6: Investigación.
- Línea estratégica 7: Formación.

Las líneas estratégicas se despliegan en objetivos generales y específicos, con sus correspondientes recomendaciones técnicas e indicadores de seguimiento y evaluación.

En conclusión, el documento pretende, en base a la información/evidencia disponible, establecer un conjunto de objetivos y recomendaciones a alcanzar que, de forma realista y en función de los recursos disponibles y del ámbito de las competencias de las Comunidades Autónomas, contribuyan a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados en las enfermedades raras.

Tercera parte, **Seguimiento y evaluación**, que recoge el proceso para permitir la monitorización de las acciones que se proponen.

## 1.5. Definición de conceptos generales

Los **objetivos (generales y específicos)** son las metas a alcanzar, aplicables a toda la población a la que van dirigidos. Todos ellos han sido recogidos de las diversas recomendaciones de las sociedades científicas, asociaciones de pacientes y entes institucionales autorizados. Los objetivos son consecuciones, no elaboración de herramientas ni de instrumentos, por tanto deben ser monitorizables, cuantificables y actualizables.

Esta primera versión de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS se considera un punto de partida desde la situación actual real con la que contamos, y debe dar lugar, en el futuro, a objetivos de mayor compromiso, siendo necesaria la progresión hacia metas más ambiciosas en aras de un incremento constante en la calidad de la atención.

Las **recomendaciones** son las actividades generales que es necesario llevar a cabo, de una manera o de otra, según los diferentes criterios organizativos de las distintas Administraciones. Contribuyen a garantizar el cumplimiento de los objetivos y están sujetas a los cambios propios del devenir y el avance de los conocimientos. Deben ser, por tanto, actualizables.

Los **indicadores** son medidas de proceso o de resultados, esenciales para evaluar la efectividad de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS, que en definitiva facilitarán información clara, consistente y actualizable.



## 2. Desarrollo de las líneas estratégicas

### 2.1. Información sobre Enfermedades Raras

#### 2.1.1. Información sobre ER y recursos disponibles

##### 2.1.1.1. Antecedentes

Desde una visión eminentemente epidemiológica, las ER son aquellas que como consecuencia de su carácter crónico y discapacitante presentan una prevalencia tan baja que requieren esfuerzos especiales y combinados, dirigidos a prevenir la morbilidad, la mortalidad temprana o la reducción de la calidad de vida y potencial socioeconómico de las personas que las padecen.

En este contexto, las enfermedades raras se convierten en un desafío para los sistemas de salud al conformar un conglomerado, en el que se entremezclan enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento, con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje.

Un elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras es proporcionar y difundir información exacta en un formato adaptado a las necesidades de profesionales, personas afectadas y sus familias.

En las últimas décadas ha existido una verdadera explosión de conocimiento en el ámbito de las ER, pero con frecuencia es difícil acceder a ciertos aspectos de la información relacionada con alguna de estas enfermedades. Esto lleva a la paradoja del desconocimiento que rodea a muchas ER y que aparece como una necesidad no sólo de pacientes y familiares sino también de profesionales y administraciones.

Difundir la información existente es una tarea complicada, pues el conocimiento acerca de las ER es dispar tanto a nivel de diagnóstico, como de tratamiento, prevención y recursos de los que disponen las personas afectadas por estas enfermedades.

Las iniciativas para paliar la necesidad de información y facilitar el acceso a la misma han sido diversas, tanto en el ámbito nacional como en el internacional. La identificación de las necesidades y satisfacción de las demandas de los agentes implicados en las ER es el objetivo por el cual se han ido interesando progresivamente muchos países de nuestro entorno.

En estas iniciativas pueden destacarse, a nivel nacional, la del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras del ISCIII, surgida en diciembre

de 2000, cuando publicó el primer **Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español (SIERE)** de acceso libre y gratuito, con información contrastada y con un lenguaje comprensible.

Fruto de este trabajo se publicó en 2004 la guía «**Enfermedades Raras: un enfoque práctico**», que tomó como base el trabajo desarrollado por el SIERE, cuyos contenidos están orientados a pacientes, familiares, profesionales sanitarios y demás agentes sociales implicados. Esta guía proporciona información acerca de unas 400 ER, agrupadas según los grandes grupos de la CIE-9, una descripción de las mismas que incluye signos y síntomas de la enfermedad, y un breve repaso de técnicas complementarias de diagnóstico así como de aspectos básicos preventivos, opciones terapéuticas, y genéticas, en los casos en que existan, incluyendo también información sobre medicamentos

Asimismo incluye información acerca de los recursos sociales disponibles y aspectos relacionados con la discapacidad e incorpora el inventario disponible de asociaciones de ayuda mutua y datos de localización de las mismas.

Otra iniciativa, que parte precisamente del movimiento asociativo, en concreto de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), es el Servicio de Orientación e Información (SIO) sobre ER creado por dicha Federación en enero del 2001, que busca dar respuesta a dos de las necesidades expresadas por afectados, familiares y profesionales de la salud; la falta de información y el aislamiento que las personas afectadas por ER sufren.

Este servicio se dirige a personas afectadas por ER y sus familias, profesionales que trabajan en distintos ámbitos de intervención y que precisan información sobre estas patologías, así como a la población en general.

El SIO ofrece información básica sobre las ER (definición de la enfermedad y sintomatología principal), asesoramiento sobre recursos existentes y especialistas y constituye un elemento facilitador de la toma de contacto e intercambio de experiencias entre personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías.

En el ámbito internacional, y más concretamente a nivel europeo, **Orphanet** se estableció en 1997 en Francia como portal de información de ER, inicialmente con financiación nacional y desde el 2000 cuenta con financiación de la DG SANCO para la enciclopedia y la recogida de datos en los países europeos.

Orphanet es una base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos que ofrece servicios para todas las personas interesadas: pacientes y familiares, profesionales de la salud, investigadores, industria y agentes reguladores. Su objetivo es contribuir en la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los afectados de enfermedades raras. Incluye también una enciclopedia para profesionales escri-

ta por personas expertas en la materia y sometida a revisión «por pares», una enciclopedia para pacientes y un directorio de servicios especializados. Este directorio incluye información de consultas médicas especializadas, laboratorios de diagnóstico, proyectos de investigación y asociaciones de pacientes.

Entre sus servicios constan la enciclopedia de Orphanet (colección exhaustiva de artículos de revisión sobre enfermedades raras), el directorio de servicios de Orphanet, la búsqueda de enfermedades por signos clínicos, la base de datos pública de medicamentos huérfanos proporciona información sobre los medicamentos que han obtenido la designación de huérfanos y/o la autorización de comercialización en Europa, EUA, Japón o Australia, OrphanXchange (base de datos de moléculas con una potencial indicación huérfana, y de proyectos de investigación), OrphaNews Europe es el boletín electrónico mensual del Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras de la Comunidad Europea (RDTF), OrphaNews France y el Registro de voluntarios (personas afectadas que deseen participar en futuros proyectos de investigación).

Por otra parte, y teniendo en cuenta la inminente inauguración del **Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus familias (CRE)** ubicado en Burgos, habrá que tener en consideración las funciones de éste en relación a la difusión de información sobre las enfermedades raras a pacientes y sus familias, instituciones y profesionales, así como sobre los servicios de orientación y apoyo, y recursos sociosanitarios disponibles para este tipo de patologías.

#### 2.1.1.2. Objetivo general

Apoyar actuaciones estratégicas que permitan mejorar la información sobre ER y recursos existentes para su atención.

#### 2.1.1.3. Objetivos específicos y recomendaciones

##### **Objetivo 1**

Mejorar la información disponible sobre ER y los recursos disponibles para su atención, que permita dar respuesta a las necesidades planteadas por pacientes, profesionales sanitarios, investigadores y responsables de las administraciones sanitarias y de servicios sociales.

##### **Recomendaciones**

- Apoyar aquellos recursos informativos que posibiliten que la información sea más accesible tanto para profesionales como para personas afectadas.

- Coordinar, desde el Ministerio de Sanidad y Política Social, la información y recursos existentes en materia de ER, entre los distintos niveles, centrales y autonómicos.
- Identificar fuentes de información y de recursos disponibles para las ER, que permitan establecer prioridades e identificar las carencias de los mismos.
- Analizar los directorios de información y recursos existentes, tanto en el ámbito nacional como en el internacional, para evaluar la capacidad que éstos poseen para aportar información e impulsar aquellos que se consideren pertinentes.
- Promover herramientas que faciliten que la información sobre prestaciones y mapas de recursos estén relacionados, suscitando la colaboración intersectorial e interministerial para poder compartir la información existente en diversas áreas y adaptar dicha información para que sea accesible a los pacientes y profesionales que lo requieran.
- Promover que los recursos, tanto asistenciales como sociales, de los que disponen las Comunidades Autónomas para estas enfermedades, estén disponibles a través de una herramienta común.
- Publicar en la página web del Ministerio de Sanidad y Política Social información sobre los CSUR relativos a enfermedades raras, una vez vayan siendo designados como tales.
- Impulsar actuaciones conjuntas con instituciones académicas, centros de investigación, sociedades científicas y asociaciones de pacientes para impulsar y dar a conocer los directorios de recursos disponibles sobre ER.

## 2.1.2. Registros sanitarios

### 2.1.2.1. Antecedentes

Toda propuesta de promoción y protección de la salud, al igual que de detección precoz y otros aspectos, ha de estar basada en estudios epidemiológicos sólidos que permitan delinear la política sanitaria más adecuada al problema que se pretende abordar.

En un informe preliminar de un reciente estudio bibliográfico desarrollado por Orphanet, se puso de manifiesto la escasez de información documentada sobre la epidemiología de las enfermedades raras. A pesar de que éstas contribuyen mucho a la morbilidad y la mortalidad de la población, son invisibles en los sistemas de información sanitaria dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación.

Se hace pues evidente la necesidad de estimar de modo aproximado el número total de personas afectadas y la prevalencia de cada enfermedad, así como de evaluar la historia natural de las enfermedades raras con el fin de adaptar las actuaciones en materia de atención sanitaria y poder realizar un mejor seguimiento de las mismas.

En nuestro país, la iniciativa más destacable ha sido la creación de REpIER, Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras, una de las doce redes de investigación relacionadas con ER aprobadas en el marco de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS) creadas en 2002 por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Su principal objetivo fue el de «desarrollar un programa de investigación epidemiológica para las Enfermedades Raras en España, que aportara un mayor conocimiento de la situación de las mismas en términos clínicos, epidemiológicos y terapéuticos, a la vez que proporcionaba una información más apropiada para el desarrollo de pautas de actuación socio-sanitarias».

REpIER, integrada por dieciséis centros/grupos de investigación pertenecientes a once Comunidades Autónomas y por el propio Instituto de Salud Carlos III, estudió las posibilidades que ofrecían las bases de datos existentes en sus respectivas Comunidades para la construcción de un sistema de información epidemiológica de ER. Trató además de identificar los registros existentes y su funcionalidad, de analizar las estrategias para el estudio de la calidad de vida y llevó a cabo un análisis de costes de tratamiento y gastos sanitarios.

Como resultado de este esfuerzo se elaboraron diversos estudios de prevalencia de las enfermedades raras por CC.AA. A pesar de su indudable valor como primera aproximación al estudio epidemiológico de las enfermedades raras, la mayoría de los informes cuentan con la limitación de las fuentes de información utilizadas, el Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD) y el sistema de codificación empleado.

Otra iniciativa destacable a nivel nacional ha sido la de la Consejería de Sanidad y Dependencia de la Junta de Extremadura, en colaboración con el nodo REpIER de Extremadura, que cuenta desde el año 2004 con un «Sistema de Información de Enfermedades Raras».

Los **registros sanitarios** son una herramienta de incalculable valor en el caso de enfermedades de baja frecuencia dada la dispersión de la información y el grado de desconocimiento de las mismas.

Por registro sanitario se entiende el archivo de datos sistemático, anonimizado, continuado y recuperable de manera eficiente relativo a elementos de importancia para la salud, en una población definida, de modo que los elementos registrados puedan relacionarse con una población base. Su abordaje supone el conseguir datos relevantes y fiables que permitan hacer inferencias específicas sobre la población diana para plantear



acciones de prevención, control o investigación en el ámbito de dichas enfermedades.

Otro tipo son los registros, conocidos como **registros de pacientes**, que son aquellos en los que el paciente a título personal facilita sus datos de forma voluntaria y que tienen como finalidad desarrollar la investigación clínica y el aumentar los conocimientos del paciente sobre su enfermedad.

Dentro de este último tipo de registros, un primer paso fue el dado por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III en 2005 al dar de alta en la Agencia de Protección de Datos Estatal el fichero «Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras». Este registro comenzó a estandarizar sus trabajos tomando como base el esfuerzo desarrollado en la red REPIER.

El Registro de Pacientes de Enfermedades Raras (REGPER: <http://registroraras.isciii.es>) tiene como objetivo principal la devolución de información a pacientes, profesionales e instituciones.

Desde una perspectiva más amplia, en el artículo «Los Registros de Enfermedades en la Investigación Epidemiológica de las ER en España» publicado en 2006 en la *Revista Española de Salud Pública*, se llevó a cabo un estudio descriptivo a partir de los dos directorios de registros sanitarios elaborados por la Agencia Española de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (AETS) en 2000 y 2005. Estos directorios constituyen la única base estándar y homogénea existente en España, hasta la fecha, que permite valorar la existencia de registros sanitarios en el ámbito de las enfermedades raras.

Los registros en dichos directorios aparecen clasificados como «específicos de ER», «no específicos pero con información de ER» y «no informativos sobre ER». El informe del año 2005 resume que en España se cuenta con un total de 19 fuentes, dispositivos o registros sanitarios «específicos de Enfermedades Raras» y 58 «no específicos pero con información de ER».

Este listado de registros específicos podría ser actualizado teniendo en cuenta los resultados obtenidos por el proyecto FIS «Registros y Bases de Datos Existentes en España sobre las Enfermedades Raras» en el que participaron tres CC.AA. (Canarias, Comunidad Valenciana y La Rioja) y que concluyeron en 2007. La información sobre Registros se obtuvo llevando a cabo una revisión sistemática de la literatura científica con el fin de localizar y caracterizar los registros y bases de datos de enfermedades raras existentes en España.

Al margen de estos registros identificados, numerosos centros sanitarios, grupos de investigación, redes de centros o sociedades científicas mantienen registros de enfermedades concretas o de grupos de enfermedades.

Revisada la situación nos encontramos con que en el momento actual existen en España distintos tipos de registros sanitarios, de los que nos podemos servir para el seguimiento de las ER, si bien con algún problema, por

otro lado propio de la tipología y características de estas patologías sobre todo por lo que respecta a la exhaustividad debido a:

- La dispersión de casos y no sólo desde el punto de vista geográfico, sino también según la titularidad de los centros de atención, públicos y privados.
- La dificultad de establecer un diagnóstico en muchos casos.

Por otro lado, los registros de ER no se pueden concebir como registros de Enfermedades de Declaración Obligatoria (EDO), al no cumplir los requisitos necesarios para ello, es decir, básicamente no tratarse de enfermedades transmisibles y por tanto que requieran la adopción de medidas de control ante una alerta comunitaria.

La vigilancia epidemiológica en ER es una herramienta básica para el conocimiento y, en consecuencia, útil para corregir uno de los principales problemas de las ER. Ha de estar guiada por los siguientes objetivos:

- Conocer su frecuencia, distribución espacial, evolución temporal y otras características que faciliten su mejor conocimiento.
- Posibilitar estudios de disponibilidad, efectividad, eficiencia y acceso a los servicios sanitarios.
- Reconocer recursos disponibles y necesarios.
- Actuar como instrumento de soporte para la planificación y toma de decisiones.

Pacientes, profesionales e instituciones parecen estar de acuerdo en la necesidad e importancia del desarrollo de sistemas de información integrados en materia de ER.

En definitiva, para alcanzar estos fines se hace preciso colaborar en la elaboración de sistemas de información sobre enfermedades raras, tanto a nivel nacional como europeo, como uno de los instrumentos clave para organizar la vigilancia de estas patologías.

Este sistema supone la recogida sistematizada y archivo ordenado de datos, que habrán de definirse con carácter previo, de manera que sirvan de soporte para generar información relevante para el conocimiento de las ER y la toma de decisiones entorno a las mismas.

#### 2.1.2.2. Objetivo general

Apoyar actuaciones estratégicas que permitan mejorar el conocimiento de la epidemiología de las Enfermedades Raras, al objeto de planificar políticas sanitarias adecuadas.

### 2.1.2.3. Objetivos específicos y recomendaciones

#### Objetivo 1

Analizar los registros de ER existentes, tanto a nivel autonómico como central, y promover desde el Ministerio de Sanidad y Política Social, la coordinación y compatibilidad entre los mismos, así como promover la investigación sobre éstos.

#### Recomendaciones

- Definir criterios básicos comunes de calidad para los registros de ER.
- Promover, desde el Ministerio de Sanidad y Política Social, la coordinación de los registros sobre ER de las Comunidades Autónomas.
- Apoyar el desarrollo de los registros de pacientes de utilidad en el ámbito de la investigación y la información sobre ER.
- Potenciar la disponibilidad y accesibilidad de los registros apoyando su informatización y su conocimiento, facilitando su difusión e implementación.
- Fomentar el establecimiento de procesos de seguimiento y evaluación de los registros y valorar la oportunidad de crear un registro genérico a la luz de iniciativas europeas y españolas emprendidas en este sentido.
- Recoger en los registros los datos epidemiológicos desagregados por edad y por sexo, de manera que se permita un análisis desde la perspectiva de género.

### 2.1.3. Codificación y clasificación de ER

#### 2.1.3.1. Antecedentes

Desde el punto de vista epidemiológico las denominadas Enfermedades Raras resultan en muchos casos «invisibles» a los programas de información sanitaria debido a la falta de sistemas apropiados para su codificación y clasificación.

Es evidente que su diagnóstico precoz es imprescindible para la adecuada asistencia de las personas afectadas, pero sólo un método de clasificación eficaz permite conocer la verdadera epidemiología de estas patologías, diseñar las estructuras asistenciales necesarias para la demanda sanitaria que generan y evaluar la eficacia y eficiencia de los recursos sociales a ella destinados.

Desde esta perspectiva es imprescindible, aprovechando los trabajos que hasta ahora se han venido realizando, trabajar en el desarrollo de una

clasificación común, en sintonía con la que el Grupo Internacional de Trabajo en Enfermedades Raras, el *Rare Diseases Task Force-Working Group (RDTF-WG)* está desarrollando en este momento.

Son numerosas las organizaciones nacionales e internacionales de diverso tipo dedicadas desde hace más de una década al diagnóstico y tratamiento de las Enfermedades Raras. De un modo unánime todas recomiendan «un sistema de clasificación universal», pero las que han diseñado una clasificación propia lo han hecho desde la perspectiva específica (geográfica, médica, social, etc.) con la que analizan esta problemática, motivo por el cual todas tienen diferencias más o menos importantes entre sí.

Aquellas entidades supranacionales como la OMS y especialmente el *Rare Disease Task Force Working Group (RDTF-WG) on Coding and Classification*, están en proceso de elaboración de una clasificación de estas enfermedades para uso universal.

Cualquier método utilizado para clasificar estas patologías debe superar una importante problemática que ha venido retrasando hasta este momento la adopción de una clasificación definitiva de las Enfermedades Raras y que fundamentalmente viene dada por:

- La dificultad de decidir si una determinada enfermedad debe ser clasificada o no, como Enfermedad Rara, porque los criterios utilizados no siempre son aceptados universalmente.
- La terminología médica al uso es muy variada, lo que hace que la relación de entidades nosológicas y sus respectivos sinónimos sea muy abigarrada e introduzca un elemento de confusión en cualquier clasificación.
- Algunas de estas enfermedades tienen una etiología multifactorial y muchas de ellas afectan a diversos órganos y sistemas, por lo que en ocasiones es difícil ubicarlas en un grupo determinado de enfermedades.
- El ritmo de identificación de nuevas enfermedades y de nuevos grupos de enfermedades es tan acelerado en algunos terrenos (por ejemplo errores congénitos del metabolismo, tumores, etc.) que hace que continuamente se añadan a los listados alfabéticos de Enfermedades Raras nuevas entidades en búsqueda del sitio que les corresponde.
- La dificultad en el diagnóstico definitivo de algunas enfermedades raras y su agrupación en familias de enfermedades.

En la práctica todas las clasificaciones actualmente en uso pueden englobarse en los siguientes tipos:

## 1. Relación nominal de Enfermedades Raras ordenadas alfabéticamente

Este sistema es la base de las clasificaciones utilizadas en el momento actual por *Orphanet*, por el grupo holandés (CINEAS), por la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras, REpIER (incluye códigos CIE-9 y CIE-10) y *Health on the Net Foundation* (HON).

Tiene la ventaja de que puede completarse con los códigos internacionales al uso (CIE, OMIM, etc.) para la vigilancia epidemiológica a partir del Conjunto Mínimo de Datos Básicos al Alta Hospitalaria (CMBD) y permite incluir de un modo individual todas las enfermedades conocidas y las que vayan identificándose en el futuro.

Su mayor inconveniente es que una relación de más de 5.600 enfermedades, 5.682 registradas en la base de datos Orphanet (2), algunas de ellas extraordinariamente poco frecuentes, no resulta eficaz desde el punto de vista epidemiológico y no permite organizar sistemas de atención individualizada para todas y cada una de las enfermedades. Para paliar esta dificultad cada grupo trabaja habitualmente con un grupo pequeño de entidades, pero al ser éstas seleccionadas con criterios distintos en cada caso (prevalencia local, trascendencia socio-cultural, gravedad, etc.) se generan listas de Enfermedades Raras distintas en número y en composición, que oscila entre 300 y 1.500 enfermedades.

## 2. Clasificación «por niveles» de las enfermedades raras, utilizando la clasificación internacional de enfermedades de la OMS (CIE)

En este tipo de codificación, el primer nivel es de carácter nosológico (Ej., Enfermedades endocrinas «E00-E90»), el segundo define los distintos grupos de enfermedades (Ej., Trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos «E70») y el tercero recoge las enfermedades específicas.

Está siendo utilizado como herramienta de trabajo básica en este momento, con variaciones específicas para cada país, por la Comunidad de Andalucía, por el grupo de trabajo del Registro Nazionale Malattie Rare, el alemán (DIMDI) y el IIER del Instituto de Salud Carlos III. Por la información ofrecida hasta el momento parece que el RDTF-WG está trabajando también con esta metodología.

Se trata de un sistema empleado universalmente para la vigilancia epidemiológica de morbilidad, mortalidad y discapacidad. Su primer escalón tiene una gran sensibilidad lo que permite la detección y clasificación de

(2) Actualizado a fecha de 27 de abril de 2009.

cualquier patología. Sus códigos vienen utilizándose en España en el Conjunto Mínimo Básico de Datos Básicos al Alta Hospitalaria por lo que resulta fácilmente asimilable y evidentemente admite la inclusión de cualquier nueva enfermedad en cualquiera de los grupos.

Su inconveniente más notable es el hecho de que algunas enfermedades raras, bien identificadas en la actualidad, no figuran codificadas en la CIE-9, ni en la CIE-10 y parece necesario definir grupos de enfermedades nuevos para incluir algunas de estas enfermedades en el CIE-11.

La definición de objetivos exige una reflexión previa acerca de la finalidad de la clasificación de Enfermedades Raras:

- Si el objetivo es conocer con fines estadísticos la prevalencia de cada una de las entidades individuales catalogadas como Enfermedades Raras, se deberá disponer de una lista completa. Cada una de ellas podría ser dotada de una alerta informática que la identifique a la hora de recoger los informes de alta hospitalarios o de atención primaria. Sin embargo, es evidente que la escasa frecuencia de algunas de ellas convertirá estos datos en algo poco demostrativo.
- Si el objetivo fuese identificar la prevalencia de ER de forma que se pueda coordinar la asistencia de esta patología a nivel nacional, aprovechando al máximo todos los recursos existentes y desarrollando los necesarios, es preciso utilizar una clasificación por «escalones» que identifique grupos de patologías y dentro de dichos grupos cuáles son las enfermedades de ese grupo que precisan asistencia.

Esta pudiera ser la opción más razonable en el momento actual y por ello el sistema para la clasificación y codificación de las Enfermedades Raras debe cumplir los siguientes requisitos:

- Debe ser aceptado y utilizado por todas las Comunidades Autónomas.
- Debe ser compatible y en todo caso fácilmente adaptable, con la futura Clasificación y Codificación Internacional de Enfermedades Raras y tener en cuenta la actual Clasificación Internacional del Funcionamiento y la Discapacidad (CIF).
- El sistema de codificación debe estar recogido en la Base Mínima de Datos del Alta Hospitalaria o en el futuro formato de la Historia Clínica Electrónica.
- Debe permitir como mínimo la detección de las Enfermedades Raras a nivel nosológico y a nivel de grupo.
- Debe permitir recoger, para su posterior integración en la clasificación y codificación, a todas aquellas entidades que vayan siendo identificadas.

- El sistema de información epidemiológica elegido debe repercutir directamente en la mejora de la asistencia sanitaria de pacientes.
- A partir de la clasificación y codificación utilizadas, las autoridades sanitarias deben poder cuantificar la demanda asistencial a nivel nacional y de CC.AA., con el fin de asegurar que todas las personas con ER reciben la debida atención sanitaria, facilitando la coordinación entre los diversos centros asistenciales existentes en cada Comunidad mediante la promoción y puesta en marcha de los que sean necesarios para atender aquellas patologías que por sus características requieran CSUR específicos.

### 2.1.3.2. Objetivo general

Trabajar en el desarrollo de un sistema de clasificación y codificación de enfermedades raras con el objetivo de coordinar las políticas sanitarias relativas a la asistencia integral de estas patologías a nivel nacional, fácilmente trasladable al futuro sistema de clasificación internacional de estas patologías, aprovechando al máximo todos los recursos existentes y desarrollando los necesarios.

### 2.1.3.3. Objetivos específicos y recomendaciones

#### **Objetivo 1**

Apoyar y participar en los grupos de trabajo en codificación y clasificación que trabajen en este ámbito a nivel internacional (Rare Disease Task Force Working Group (RDTF-WP) de la Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores (DG SANCO), Organización Mundial de la Salud, etc.).

#### **Recomendaciones**

- Establecer mecanismos de coordinación con los grupos europeos e internacionales, que actualmente lideran y desarrollan esta labor, para poder incorporar las nuevas modificaciones de la CIE-10 (en curso). Dichos mecanismos deben construirse en base a la actual Rare Diseases Task Force, sus respectivos grupos de trabajo y los representantes que España tiene en dichos grupos. En el futuro, se tendrá que abordar la colaboración con el Comité Asesor de la Comisión que reemplazará a dicha Task Force, según lo previsto en el Comunicado de la Comisión aprobado en noviembre de 2008.
- Estudiar la viabilidad de trabajar paralelamente con organismos internacionales en relación al sistema de codificación (CIE-9) usado actualmente en los hospitales para la recogida de los datos al alta

hospitalaria, teniendo siempre en cuenta la evolución a los próximos sistemas de codificación (CIE 10 y CIE 11).

- Crear un grupo de trabajo, en el marco de la Estrategia, que estudie las propuestas de clasificación existentes de ER.
- Promover e impulsar la actualización de la clasificación y codificación de ER, de acuerdo con los avances que se vayan produciendo a nivel internacional.

## 2.2. Prevención y detección precoz

### 2.2.1. Prevención

#### 2.2.1.1. Antecedentes

Son muy pocas las enfermedades raras que permiten una prevención primaria, aunque se considera que algunos factores ambientales pueden ser causantes de malformaciones congénitas infrecuentes (teratógenos) y de algunos cánceres infantiles. Para prevenir las ER es preciso abordar el período previo a la concepción y el embarazo con medidas de salud pública dirigidas a promover estilos de vida saludables y evitar el consumo de sustancias perjudiciales, especialmente el alcohol, durante el embarazo.

El conocimiento epidemiológico y la comprensión de los factores de riesgo asociados, por parte de los obstetras, resultan fundamentales en la prevención primaria de los defectos de nacimiento. La puesta en práctica de estrategias de prevención primaria responde a los avances en el conocimiento científico acerca de los factores de riesgo.

#### 2.2.1.2. Objetivo general

Llevar a cabo acciones de prevención primaria en aquellas ER que por su etiología se puedan beneficiar de las mismas.

#### 2.2.1.3. Objetivos específicos y recomendaciones

##### **Objetivo 1**

Adoptar medidas que reduzcan la incidencia de aquellas ER susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

##### **Recomendaciones**

- Fomentar la difusión de información relativa al potencial teratógeno de determinadas sustancias químicas, medicamentos, productos de uso cosmético y factores ambientales.



- Potenciar los programas ya existentes de prevención de enfermedades endocrino-metabólicas en el recién nacido.
- Atender a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses del embarazo para el manejo de enfermedades crónicas como diabetes o epilepsia y la prevención de otros riesgos.
- Continuar potenciando intervenciones orientadas a la prevención de anomalías congénitas. Por ejemplo, la ingesta preconcepcional de ácido fólico reduce el riesgo de espina bífida y otros defectos congénitos.
- Participar en los debates que se planteen en este ámbito a escala de la Unión Europea, con el fin de determinar contra qué enfermedades raras pueden ser acertadas las medidas de prevención primaria.
- Sensibilizar a las mujeres sobre la importancia de concertar una visita pre-concepcional.

## 2.2.2. Detección precoz

### 2.2.2.1. Antecedentes

Una de las principales dificultades a la que, en general, se enfrentan las personas afectadas por una enfermedad rara es la consecución de un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo aceptable.

Las consecuencias del retraso diagnóstico pueden ser trágicas, privando a los y las pacientes de las intervenciones terapéuticas oportunas cuando existen, con el consiguiente empeoramiento clínico, secuelas físicas, y en ocasiones intelectuales y psicológicas, que podrían haberse evitado o paliado con un diagnóstico temprano. En el caso de las enfermedades genéticas, la ausencia de diagnóstico implica el desconocimiento del riesgo de tener más hijos afectados y priva al paciente y la familia del acceso al consejo genético.

La vía hacia el acceso a diagnósticos precoces pasa por la potenciación de una serie de actuaciones que van desde la ampliación de los programas de detección precoz, debidamente contrastados en base al conocimiento científico disponible y el fomento de la investigación aplicada al diagnóstico, hasta garantizar la equidad de acceso de todas las personas afectadas a las pruebas diagnósticas que se requieran en cada caso.

Por otra parte, el Programa del Niño Sano se inició en nuestro país hace más de veinte años, siendo hoy en día un programa consolidado, bien implantado, con buena aceptación por parte de familiares y profesionales y que constituye uno de los principales servicios que presta el sistema sanitario en Atención Primaria destinado a la población infantil en todas las

CC.AA. El Programa de Salud Infantil comprende un conjunto de actividades de prevención, detección precoz de la enfermedad y de promoción de la salud, de eficacia conocida. En la actualidad, la Atención Primaria infantil se enfrenta a un escenario cambiante, con la disminución o práctica desaparición de las infecciones prevenibles por vacunaciones, aunque persisten e incluso reaparecen otras enfermedades infecciosas y emergentes. Adquieren mayor relevancia las afecciones surgidas en el período perinatal, las enfermedades crónicas y degenerativas y se incrementan las discapacidades de niños que sobreviven a enfermedades graves (incluidas las ER).

La Comisión de Salud Pública del Consejo Interterritorial del SNS, en el año 2007 llevó a cabo un trabajo denominado «Informe sobre la situación de los programas de cribado neonatal en España», al objeto de potenciar e impulsar la identificación precoz y el tratamiento de las personas afectadas, de forma que la intervención sanitaria a tiempo evite el daño neurológico y reduzca la morbilidad, mortalidad y posibles discapacidades asociadas a determinadas enfermedades. En éste sentido, las nuevas recomendaciones de los Programas de Salud Infantil inciden en la detección precoz de enfermedades y grupos de riesgo y la supervisión del crecimiento y desarrollo global del niño, lo que permite al pediatra y otros profesionales sanitarios la identificación de señales de alerta y detección precoz de trastornos en el desarrollo, que pueden formar parte del cortejo sintomático de diversas ER.

## A. Consejo genético

Aunque el 80% de estas enfermedades tiene un origen genético, según estimaciones de *Eurordis*, menos del 50% de pacientes recibe consejo genético. La Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, que contempla las pruebas genéticas en la investigación y asistencia precisa que cuando se lleve a cabo un análisis genético con fines sanitarios «será preciso garantizar al interesado un asesoramiento genético apropiado».

El Consejo Genético se ha venido realizando en España desde principios de los años 70 por parte de determinados servicios de hospitales aunque, en el caso de las enfermedades metabólicas hereditarias, generalmente han sido los propios pediatras o los laboratorios de diagnóstico los que han desarrollado esta labor. En estos servicios se ofrecen pruebas de citogenética, genética molecular y genética bioquímica (en el caso de enfermedades metabólicas hereditarias), así como consulta de consejo genético.

Los servicios de laboratorio se llevan a cabo por profesionales sanitarios: personal médico, titulados superiores no médicos, personal de enfermería y técnicos de laboratorio, y la consulta de consejo genético habitualmente por titulados superiores. La formación básica de estos profesionales sanitarios es diversa, pudiendo proceder de diferentes especialidades.

## B. Diagnóstico genético

El término diagnóstico genético hace referencia al proceso clínico por el cual se determina la presencia de una enfermedad genética o hereditaria o el riesgo de padecerla a través de la realización de análisis genéticos o pruebas genéticas.

El diagnóstico genético requiere en muchas ocasiones de una correcta evaluación clínica del paciente. Esta debe ser realizada finalmente por un facultativo con experiencia en genética clínica y dismorfología.

En España, el diagnóstico y el consejo genético son disciplinas que, en principio, se asociaron a actividad en ambientes hospitalarios. En el SNS actualmente estas actividades las realizan distintos profesionales que se han formado y han adquirido experiencia en estas materias (3).

En lo que se refiere al acceso de pacientes a las pruebas y consejo genético, «en España las vías para derivar a pacientes a un centro de diagnóstico genético no se ajustan a protocolos acordados y se pueden clasificar en dos tipos: la vía clínica y la vía de investigación», según concluyó un estudio llevado a cabo por el *Institute for Prospective Technological Studies* (IPTS).

En este punto, es importante distinguir entre diagnóstico genético y pruebas genéticas. Con el término «diagnóstico genético» se quiere indicar un proceso de actuación clínica definido en el contexto de la relación del personal sanitario con los pacientes y familias. Mientras que con el término «pruebas genéticas» se hace referencia a las técnicas e instrumentos mediante los cuales se analiza el genoma y los genes (cromosomas, genes, mutaciones) o los productos génicos (proteínas, actividades enzimáticas).

A continuación se pretende clarificar lo que define tanto los análisis genéticos (pruebas genéticas) como cada uno de los tipos de diagnóstico genético:

### B.1. Análisis genéticos

La mayoría de las enfermedades raras identificadas son trastornos genéticos, por lo que los análisis genéticos constituyen un elemento esencial del diagnóstico y del consejo genético. Éstos han de estar contextualizados en la situación clínica del paciente. En el contexto de la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica se entiende por «Análisis genético» el «procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios seg-

(3) El Real Decreto 1277/2003, de 10 de octubre, por el que se establecen las bases generales sobre autorización de centros, servicios y establecimientos sanitarios, define en su Anexo II los servicios sanitarios que constituyen la oferta asistencial de los centros sanitarios, entre estos define el de Genética (U.78) como la «unidad asistencial que, bajo la responsabilidad de un facultativo con formación adecuada, está dedicada a la realización de pruebas genéticas y la emisión de los dictámenes correspondientes con fines diagnósticos.

mentos de material genético, lo cual incluye pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado».

En la actualidad se estima que hay pruebas disponibles para más de 1.000 enfermedades genéticas. Sin embargo, su uso clínico se ha visto limitado por diversos motivos. En algunos casos no existen controles de calidad externos y en otros se carece de datos suficientes para su interpretación y validación. Pero han de tenerse siempre en cuenta los protocolos y normas de buena práctica aplicables a cada caso, así como el marco jurídico en el que han de realizarse los análisis genéticos tanto en investigación como en el sistema sanitario (Ley 14/2007 de Investigación Biomédica). El proyecto *Towards Quality Assurance and Harmonisation of Genetic Testing Services in the EU*, llevado a cabo por el *Institute for Prospective Technological Studies* (IPTS), se planteó como objetivo la identificación y evaluación de los requerimientos técnicos y los medios necesarios para garantizar la calidad de los servicios de diagnóstico genético en el territorio de la Unión Europea. Durante el curso del estudio quedó patente, entre otros asuntos, la falta de información actualizada acerca de quién está llevando a cabo el diagnóstico genético y la ausencia de un control de calidad en el ámbito del diagnóstico genético, entre otros problemas. Todas estas cuestiones evidenciaron la imperante necesidad de adoptar una estrategia común que regule la actividad de los centros de diagnóstico genético en Europa.

También cabe destacar la importancia del proyecto EUROGEN-TEST, como una red de excelencia surgida del Sexto Programa Marco para el desarrollo de infraestructuras, herramientas, recursos, guías y procedimientos que estructuren, armonicen y mejoren la calidad de los servicios de análisis genéticos, moleculares, citogenéticos, bioquímicos y clínicos en la Unión Europea.

## **B.2. Diagnóstico genético clínico**

Se entiende como tal el proceso por el cual las pruebas genéticas se emplean para confirmar o excluir un diagnóstico de sospecha de enfermedad genética fundamentado en la anamnesis, exploración física, análisis clínicos y pruebas complementarias.

## **B.3. Diagnóstico prenatal**

Se define diagnóstico prenatal (DP) como el conjunto de técnicas ecográficas, citogenéticas, bioquímicas y moleculares que tienen como finalidad la detección de anomalías congénitas fetales y enfermedades hereditarias. El DP se ofrece a parejas con riesgo y a gestantes con las indicaciones clínicas pertinentes. Cuando no hay antecedentes personales o familiares de anomalías cromosómicas o enfermedades hereditarias, se selecciona la po-

blación de mujeres con un riesgo aumentado de tener un hijo/a con alteración cromosómica a partir de tres criterios: edad materna, pruebas bioquímicas de cribado y ecografía fetal. En el caso de una edad materna mayor o igual a 35 años, resultados bioquímicos alterados o la presencia de marcadores ecográficos anómalos, se ofrece un análisis citogenético, habitualmente en células procedentes de la amniocentesis, aunque también de vellosidad corial.

#### **B.4. Diagnóstico genético preimplantatorio**

Hoy en día las técnicas de reproducción asistida permiten ofrecer a las parejas con riesgo nuevos recursos para tener hijos sanos, como la donación de gametos (óvulos y espermatozoides), la selección preimplantatoria de sexo fetal en el caso de las enfermedades ligadas al cromosoma X y el llamado diagnóstico genético preimplantatorio (DGP).

El diagnóstico genético preimplantatorio (DGP) se aplica a embriones obtenidos por técnicas de fecundación *in vitro* antes de ser transferidos al útero, posibilitando la implantación selectiva de los embriones que no están afectados, en las parejas con elevado riesgo de enfermedad genética grave y con las indicaciones médicas apropiadas.

La multiplicidad de centros que realizan DGP y la ausencia de una regulación sobre el uso de la técnica ha sido motivo de preocupación.

Es por ello, que la Comisión Europea encomendó a uno de sus centros, el *Institute for Prospective Technological Studies (IPTS)* que indagase estas cuestiones (informe publicado por la European Commission JRC IPTS en enero de 2007: «Preimplantation Genetic Diagnosis in Europe»). En dicho estudio se llevó a cabo una encuesta dirigida a aquellos centros europeos que llevaban a cabo DGP, se identificaron las pruebas ofertadas y su actividad en cuanto a consejo genético. Se concluyó que este servicio no se ofrece de manera consistente. También se señaló la problemática del control de calidad y la necesidad de mejorar los procedimientos de acreditación, así como la monitorización y seguimiento de las intervenciones de DGP.

#### **B.5. Diagnóstico presintomático y predictivo**

Es aquel que recibe un individuo asintomático en riesgo de desarrollar una enfermedad hereditaria. En nuestro país son varias las iniciativas tomadas a este respecto. Su importancia en medicina preventiva aparece reflejada en el Plan de Genética de Andalucía y son numerosos los estudios para evaluar su efectividad en patologías como la enfermedad de Huntington (Programa de Diagnóstico Presintomático del H.U. La Fe, Valencia), las neurofibromatosis, la enfermedad de Alzheimer (Hospital Clínico

de Barcelona), las ataxias, algunas enfermedades renales o la poliposis adenomatosa familiar.

## **B.6. Programas de cribado neonatal**

Los Programas de Cribado Neonatal (PCN), considerados como una actividad esencial en el contexto de la Salud Pública, están dirigidos a «la identificación pre-sintomática de determinados estatus genéticos, metabólicos o infecciosos mediante el uso de pruebas que puedan aplicarse a toda la población de recién nacidos» siendo su objetivo «la identificación temprana y el tratamiento de las personas afectadas, de forma que la intervención médica a tiempo reduzca la morbilidad, mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades».

En los distintos PCN hay un número de enfermedades incluidas, de las cuales hay un consenso general con respecto a las hiperfenilalaninemias y el hipotiroidismo congénito.

En un estudio llevado a cabo en 2004 por la Comisión de Errores Congénitos del Metabolismo de la Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular, se pone de manifiesto la desigualdad de la oferta de servicios en las distintas CC.AA.

Situación que continua en el 2007, confirmada a partir del «Informe sobre la situación de los programas de cribado neonatal en España» realizado por el Ministerio de Sanidad y Consumo en colaboración con las Comunidades Autónomas.

Desde que se puso en funcionamiento el primer programa de cribado neonatal en España hace 30 años, el número de enfermedades que se va incorporando a estos programas ha ido en aumento y diferentes CC.AA., entre éstas actualmente Galicia y Murcia, han sido pioneras en la introducción de la ampliación de dicho cribado, o en el caso de Extremadura, que está evaluando dicha ampliación a través de sus grupos de personas expertas y consejos asesores.

Las modificaciones de los programas de cribado neonatal han de estar basadas en el conocimiento actualizado y en la evidencia científica, y por ello, es recomendable realizar el cribado neonatal para aquellas enfermedades que supongan una seria amenaza para la salud del recién nacido, su historia natural sea bien comprendida y dispongamos del tratamiento oportuno y eficaz, de manera que la intervención en su conjunto proporcione substanciales beneficios a los afectados. En este contexto antes de tomar decisiones acerca de la incorporación de una enfermedad a un programa de cribado neonatal es necesario que exista un consenso de todos los actores que intervienen: profesionales del cribado, pediatría, epidemiología, sociedades científicas, asociaciones de padres de niños afectados, etc. Por último,

será necesario someter el acuerdo a un Comité de ética que evalúe las implicaciones éticas y sociales que conlleva.

#### 2.2.2.2. Objetivo general

Facilitar y agilizar el acceso de las personas afectadas por ER a servicios especializados con el objetivo de mejorar el diagnóstico y la detección precoz de las mismas.

#### 2.2.2.3. Objetivos específicos y recomendaciones

##### **Objetivo 1**

Mejorar el diagnóstico precoz, incluido el prenatal, potenciando el papel de la AP en el diagnóstico de sospecha de ER, facilitando el acceso y agilizando los procesos de derivación a los servicios clínicos con experiencia en la atención a este tipo de enfermedades.

##### **Recomendaciones**

- Mejorar la formación en signos y síntomas clínicos de alarma de ER en las siguientes áreas: medicina de familia, pediatría, obstetricia, matrona y enfermería de Atención Primaria, de forma que se evite el retraso en remitir a la persona afectada a quien puede hacer el diagnóstico.
- Fomentar la creación de directorios de servicios con experiencia en ER y de las ER en las que trabajan, para facilitar la derivación desde Atención Primaria.
- Impulsar el desarrollo de los servicios clínicos con experiencia en los diferentes grupos de ER, o la coordinación con otros existentes, con el fin de contrarrestar los déficits presentes en algunas zonas geográficas.
- Proponer, a través de la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación del CISNS, el estudio de la definición de la cartera de servicios comunes de genética para el SNS.

##### **Objetivo 2**

Mejorar la atención en caso de patologías diagnosticadas en el período prenatal.

##### **Recomendaciones**

- Utilizar los circuitos de derivación de gestantes con riesgo de ER fetal (malformación fetal, sospecha de enfermedad metabólica hereditaria o enfermedad de base genética) a hospitales con unidades de diagnóstico prenatal (en ciertas malformaciones también de te-

rapia fetal), cuidado intensivo neonatal, cirugía infantil, unidad de enfermedades metabólicas y otros servicios altamente especializados para la atención al recién nacido (RN) de riesgo.

- Homogeneizar la oferta de Unidades de Diagnóstico Prenatal con una dotación de medios materiales y humanos adecuada.
- Unificar en todo el territorio estatal los programas de cribado prenatal de defectos congénitos (triple cribado, ecografía de diagnóstico dismorfológico, etc.).
- Fomentar la creación de Comités de Patología Perinatal, donde se integren especialistas de todas las áreas implicadas en la atención al feto-RN (obstetricia, medicina reproductiva, neonatología, genética, cirugía infantil, cardiología infantil, patología infantil, unidad de enfermedades metabólicas y otras).
- Disponer de protocolos de toma de muestras biológicas para ulteriores estudios bioquímicos y genéticos en casos de sospecha de ER en fetos o RN fallecidos.
- Potenciar en los programas MIR de Obstetricia y Ginecología la formación en diagnóstico prenatal (diagnóstico ecográfico fetal y técnicas con acceso al feto: amniocentesis, biopsia corial, cordocentesis) y terapia fetal.
- Potenciar el estudio patológico fetal en los casos de muertes fetales y en la interrupción voluntaria del embarazo (IVE) por el tercer supuesto (malformación fetal o grave daño para el feto).
- Disponer de protocolos para establecer que los diagnósticos prenatales de feto afecto que han motivado una IVE se confirmen siempre.
- Potenciar en los programas MIR de Anatomía Patológica la formación en patología fetal.
- Potenciar en los programas MIR de Pediatría, especialmente en el área de Neonatología, la formación en el diagnóstico y manejo de los distintos grupos de ER y defectos congénitos en general.

### **Objetivo 3**

Mejorar los programas de cribado neonatal de ER, teniendo en consideración la evidencia científica disponible, criterios de equidad, coste efectividad de las pruebas y aspectos éticos, según el «Informe sobre la situación de los programas de Cribado Neonatal en España» de la Comisión de Salud Pública del CISNS.

### **Recomendaciones**

- Desarrollar políticas sanitarias específicas para las ER, coordinadas por la comisión de Salud Pública del CISNS, siguiendo las reco-



mendaciones que al respecto formula la misma, de forma que garanticen el abordaje adecuado de la detección precoz (cribado neonatal en recién nacidos asintomáticos), estudios confirmatorios que conduzcan al diagnóstico de la enfermedad y tratamiento y seguimiento a largo plazo en las unidades especializadas correspondientes.

- Aplicar herramientas de Medicina Basada en la Evidencia (MBE) para evaluar pruebas diagnósticas de cribado universal, que se añadan a las ya existentes, con el fin de obtener datos que apoyen la toma de decisiones de los planificadores de estrategias sanitarias.
- Articular mecanismos que permitan agilizar la inclusión en programas de cribado neonatal de aquellas ER que ejercen una presión genética positiva sobre una determinada población (efecto inmigración).
- Reforzar la cooperación entre los programas de cribado neonatal de las distintas CC.AA. y establecer políticas sanitarias comunes a todas ellas, de tal manera que las acciones específicas formen parte de una estrategia común mínima sobre las enfermedades raras.
- Definir protocolos en los pasos claves de la intervención sanitaria: detección, diagnóstico de confirmación (bioquímico y/o genético), tratamiento y seguimiento para poder evaluar de forma equitativa los programas de las distintas CC.AA.
- Desarrollar campañas de sensibilización acerca del cribado neonatal dirigidas a la comunidad de profesionales que se dedican a la Atención Primaria, a la opinión pública, a los administradores de la sanidad y los servicios sociales.
- Promover en el seno de la Comisión de Salud Pública del CISNS, que se aborden aspectos como el intercambio de información, definición de criterios para incorporación de nuevas enfermedades, homogeneización de los aspectos prioritarios de los programas y revisión de la situación de almacenaje de muestras, entre otros.

#### **Objetivo 4**

Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas clínicas y de laboratorio, así como el apoyo a la implementación y validación de nuevas técnicas y pruebas.

#### **Recomendaciones**

- Homogeneizar la oferta de pruebas especializadas, tanto clínicas como de laboratorio en todas las CC.AA.
- Fomentar la investigación multidisciplinar entre los profesionales de diferentes áreas (hospitales, universidad, centros de investigación,...) implicados en el ámbito del diagnóstico, manejo y estudio de las bases moleculares, metabólicas y celulares de las ER.

- Potenciar la coordinación entre los servicios y unidades de genética clínica (bioquímica, molecular y citogenética) del SNS elaborando directorios de laboratorios de todo el territorio del SNS.
- Fomentar la certificación/acreditación de los servicios o unidades de genética que realicen técnicas especializadas para el diagnóstico de ER con el objetivo de asegurar la calidad de los mismos, así como la participación de éstos en programas de calidad internos y externos tantos a nivel nacional como internacional, que aseguren la calidad de las pruebas.
- Elaborar y difundir en el ámbito sanitario los protocolos de actuación diagnóstica frente a una sospecha de ER, con el fin de facilitar el uso racional y eficiente de las pruebas bioquímicas y/o genéticas que contribuya al diagnóstico rápido y fiable.

## **Objetivo 5**

Mejorar el acceso al asesoramiento genético multidisciplinar.

### **Recomendaciones**

- Promover que las Consejerías de Sanidad de las diferentes CC.AA. mejoren la oferta de Servicios de Genética con identidad propia, diferenciada, dentro de los hospitales de su ámbito de competencia, en aquellos casos en los que se considere necesario.
- Informar a los médicos, tanto de Atención Primaria (AP) como de Atención Especializada (AE), sobre los diferentes servicios que ofrecerán los CSUR de ER una vez designados; así como a los Servicios de Genética (citogenética, genética molecular, genética bioquímica) de su entorno.
- Mejorar el acceso al diagnóstico predictivo, presintomático, preimplantatorio y de portadores, canalizando a las personas afectadas y sus familiares a consultas de asesoramiento genético asegurando un buen circuito de pacientes.

## **2.3. Atención sanitaria**

### **2.3.1. Antecedentes**

La principal vía inicial de acceso de las ER es sin duda la Atención Primaria, por lo que en estas patologías en especial es fundamental la coordinación entre la asistencia primaria y la asistencia especializada, con la concurrencia de múltiples enfoques y de una atención multidisciplinar.

Los profesionales sanitarios de los centros de Atención Primaria necesitan herramientas para proporcionar una atención de calidad a pacientes con ER. En primer lugar la formación específica en ER es fundamental para la detección precoz, atención y seguimiento adecuados de personas con ER, ya que aumenta la calidad de vida del paciente y su familia, evitando la visita a múltiples especialistas y pruebas diagnósticas innecesarias.

Por otra parte los profesionales de AP deberían contar con recursos informativos a su disposición para poder facilitar a su vez información a pacientes con ER. Es decir, contar con información sobre recursos, tanto sanitarios como sociales, así como de las asociaciones de pacientes existentes para ER.

Otro aspecto fundamental, a parte de la necesaria formación específica en ER y el conocimiento de los recursos de información disponibles para los profesionales sanitarios, es la coordinación entre Atención Primaria y Especializada, que redundaría en el beneficio de la asistencia al paciente y en la mejora de su calidad de vida (Ej., La reducción del tiempo de remisión del paciente al especialista que puede realizar el diagnóstico).

En definitiva, el objetivo es por un lado el refuerzo en la coordinación entre los niveles asistenciales (AP/AE), así como la coordinación entre los cuidados sanitarios y médico-sociales y con CSUR (una vez estos hayan sido designados como tales) por otro, como garantes de la prestación de unos cuidados de calidad a personas afectadas por una ER y sus familias.

Por otra parte y en consonancia con la propuesta anteriormente mencionada de «Recomendación del Consejo de Europa en el ámbito de las ER» y que ha sido aprobada recientemente (junio 2009), en lo que respecta a la atención sanitaria, a continuación se recogen los aspectos que tienen que ver con los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para la atención de las ER.

En la Unión Europea no existe una definición común de lo que es un Centro de Referencia.

En los distintos Estados Miembros encontramos una de estas tres situaciones:

- Países con una política específica sobre enfermedades raras y que han establecido centros de referencia en el marco de la misma.
- Países con centros de referencia pero no necesariamente de enfermedades raras.
- Países sin centros de referencia oficiales pero que ejercen como tales.

Cinco países europeos han adoptado oficialmente el concepto de Centro de Referencia para Enfermedades Raras: Bulgaria, Suecia, Dinamarca, Francia e

Italia. En España el Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud, hace referencia a las enfermedades raras definiendo qué tipo de atención deben dar los CSUR en este caso. En otros, hay centros sanitarios considerados como centros de referencia en áreas relevantes de las enfermedades raras pero establecidos al margen de una política específica en ER.

El tipo de centro, así como el número de centros por país difiere de uno a otro y no es proporcional al tamaño de la población. Mientras que en el Reino Unido, Bélgica, España y Francia siguen una estrategia nacional, en el resto se abordan de forma regional.

Hay básicamente dos modelos:

- Centros de referencia que agrupan muchas y muy diversas patologías (Dinamarca).
- Centros muy especializados en una o pocas patologías (Italia, Reino Unido, Francia). El centro de referencia está definido para categorías de enfermedades que requieren cuidados multidisciplinares específicos y que comparten características comunes.

Por otro lado, los criterios empleados en cada país difieren a la hora de designar los centros de referencia. En algunos países se enfatiza el hecho de que el centro tenga una actividad investigadora importante (Francia) mientras que en otros (Suecia) se espera que se centren en los cuidados clínicos, diagnósticos y terapéuticos.

En España la labor de los CSUR del SNS es asistencial si bien, como criterio de designación se les pide a todos los CSUR que tienen que participar en proyectos de investigación y publicaciones relacionados con las patologías o procedimientos para cuya atención o realización han sido designados.

Por otra parte el Real Decreto 1302/2006 contempla, en relación con las enfermedades raras, que la misión de los CSUR puede no implicar atención continua del paciente en éste, sino que podría actuar como apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes.

Con el fin de homogeneizar el concepto y funciones de los mismos, la Dirección General de Salud Pública DG-SANCO, a través del grupo de trabajo *Rare Diseases Task Force* (RDTF) emitió una propuesta en cuanto a aspectos técnico-científicos a emplear como criterios para la selección de Centros de Referencia que contempla los siguientes aspectos:

- Apropiaada capacidad para diagnosticar, hacer seguimiento y tratar a pacientes con evidencia de buenos resultados.

- Nivel de actividad (que ha de ser significativamente mayor que el esperado en función de la prevalencia de las enfermedades y la zona de influencia del centro). Esta zona es la loco-regional a la que sirve el hospital no dedicado a enfermedades raras o de ámbito nacional.
- Capacidad para proporcionar consejo experto en diagnóstico y cuidados.
- Capacidad para generar y adherirse a ‘buenas prácticas’ e implementar medidas de control de calidad y resultados.
- Demostración de una estrategia multidisciplinar.
- Elevado nivel de cualificación y experiencia documentada mediante publicaciones, ayudas, proyectos de investigación, becas, menciones honoríficas, enseñanza e iniciativas de formación.
- Contribución importante a la investigación.
- Estrecha relación y cooperación con otros centros expertos a nivel nacional e internacional y capacidad de trabajar en red.
- Colaboración con asociaciones de pacientes.

Con el fin de cumplir con los objetivos definidos, el Grupo de Trabajo de la DG-SANCO recomendó que todos los países miembros adoptasen la misma definición de ER en base a prevalencia, que se creasen Comités ad hoc para la designación de centros y que los países miembros contribuyesen a elaborar una lista de centros expertos facilitando el acceso a los mismos y a redes de centros allí donde los haya. Propuso, además, que se garantizase la financiación en las siguientes áreas: mapa de centros expertos existentes, integración de centros en redes, desarrollo de sistemas de manejo de casos (telemedicina, diagnóstico en línea...), designación de los centros y diseminación de la información, así como las evaluaciones periódicas y las acreditaciones a nivel europeo según criterios mínimos consensuados. Otros principios propuestos a tener en cuenta fueron el favorecer la integración en redes de centros y primar el movimiento de *expertise* (profesionales, muestras o información) sobre el de pacientes.

Entendiendo la importante necesidad de colaborar con el resto de países en la Unión Europea en la lucha por las enfermedades raras, la propuesta ha de ir dirigida a adoptar las medidas acordadas por la *Rare Diseases Task Force* con el fin de homogeneizar criterios y actuaciones que hagan la cooperación más fluida.

En nuestro país, el Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud, hace referencia a las enfermedades raras definiendo las características que deben reunir las patologías o grupo de patologías

cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realice mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, en CSUR del SNS:

a) Enfermedades que requieren para su adecuada atención técnicas, tecnologías y procedimientos preventivos, diagnósticos y terapéuticos, de *elevado nivel de especialización*, para los que es esencial la experiencia en su utilización, que sólo es posible alcanzar y mantener a través de ciertos volúmenes de actividad.

b) Enfermedades que requieren *alta tecnología* para su prevención, diagnóstico o tratamiento y para las que, atendiendo a su relación coste-efectividad y a los recursos disponibles, se precise la concentración de un número mínimo de casos.

c) *Enfermedades raras* que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención, lo cual no implica atención continua del paciente en el centro, servicio o unidad de referencia, sino que este podría actuar como apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes.

Asimismo, el Real Decreto define que se entiende por centro, servicio o unidad de referencia del Sistema Nacional de Salud:

— *Centro de Referencia*: centro sanitario que dedica fundamentalmente su actividad a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características contempladas en el real decreto.

— *Servicio o Unidad de Referencia*: servicio o unidad de un centro o servicio sanitario que se dedica a la realización de una técnica, tecnología o procedimiento o a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características contempladas en el real decreto, aunque además ese servicio o unidad atienda otras patologías para las que no sería considerado de referencia.

El Real Decreto 1302/2006 establece las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los CSUR del Sistema Nacional de Salud, cuyo objetivo es garantizar la equidad en el acceso y una atención de calidad, segura y eficiente a las personas con patologías que, por sus características, precisan de cuidados de elevado nivel de especialización que requieren para su atención concentrar los casos a tratar en un número reducido de centros.

Todo el procedimiento de designación de CSUR se articula a través del Comité de Designación de CSUR del Sistema Nacional de Salud, creado en el mencionado Real Decreto, dependiente del Consejo Interterrito-

rial, al cual elevan sus propuestas. El Comité de Designación tiene como funciones estudiar las necesidades y proponer las patologías o las técnicas, tecnologías y procedimientos diagnósticos o terapéuticos para los que es necesario designar CSUR, proponer el procedimiento para la designación y acreditación de los mismos e informar sobre él, evaluar las solicitudes de designación recibidas y hacer propuestas de designación al Consejo Interterritorial, estudiar y proponer la renovación/revocación de la designación de los CSUR y elaborar el procedimiento de derivación de los usuarios.

El Comité de Designación está presidido por el titular de la Dirección General de Ordenación Profesional, Cohesión del Sistema Nacional de Salud y Alta Inspección y se integran en él un representante de cada una de las CC.AA., del Instituto Nacional de Gestión Sanitaria, de la Subdirección General de Análisis Económico y Fondo de Cohesión, del Instituto de Salud Carlos III, de la Agencia de Calidad del Sistema Nacional de Salud y de la Organización Nacional de Trasplantes. El Comité podrá incorporar a sus deliberaciones a las personas expertas en cada una de las materias que se consideren oportunas o promover la creación de grupos de trabajo en los supuestos o circunstancias que crea necesario.

El Comité, que se constituyó el 28 de noviembre de 2006, en su sesión constitutiva aprobó un programa de trabajo para ir abordando los temas que le encomendó el Real Decreto 1302/2006. Entre ellos, y dado que es muy difícil tratar simultáneamente todas las áreas de especialización, se acordó una priorización del abordaje de éstas. Cada una de las distintas áreas se está desarrollando con grupos de personas expertas designadas por las Comunidades Autónomas, las sociedades científicas y el propio Ministerio de Sanidad y Política Social. Estos grupos de personas expertas en cada área de especialización están trabajando con dos objetivos: realizar una propuesta justificada de las patologías o de las técnicas, tecnologías o procedimientos diagnósticos o terapéuticos para los que es necesario designar CSUR en el SNS y elaborar una propuesta de los criterios que deben cumplir estos para ser designados como de referencia, en función del tipo de actividad para la que se vayan a designar.

Una vez concluido el trabajo en cada grupo de personas expertas se presenta al Comité de Designación para que lo apruebe y eleve, si procede, al Consejo Interterritorial para su acuerdo.

Tras acordarse los criterios se abre un periodo de solicitud de CSUR, presentando sus propuestas, a través del Comité de Designación, las correspondientes Comunidades Autónomas.

Una vez admitidas a trámite, las solicitudes son enviadas a la Agencia de Calidad del Sistema Nacional de Salud para el inicio del proceso de auditoría y acreditación. Tras recibir los correspondientes informes de acreditación, el citado Comité los estudia junto con el resto de documentación de

cada expediente y eleva sus propuestas de designación o no designación al Consejo Interterritorial.

El Ministerio de Sanidad y Política Social, a propuesta del Comité de Designación y previo acuerdo del Consejo Interterritorial, resuelve la designación del CSUR por un periodo máximo de 5 años. Antes de la finalización de este período será preciso renovar la designación siempre que, previa reevaluación por la Agencia de Calidad del Sistema Nacional de Salud, se sigan cumpliendo los criterios que motivaron la designación. Desde el punto de vista económico, el Fondo de Cohesión Sanitaria financia la asistencia sanitaria derivada entre Comunidades Autónomas, a un CSUR del Sistema Nacional de Salud.

Por otro lado, la evaluación de los distintos modelos seguidos en cada estado miembro así como los resultados de la encuesta *Eurordiscare*, reflejo de la percepción y grado de satisfacción de los usuarios y profesionales implicados, constituye un buen punto de partida para la elaboración de una propuesta que se adapte al caso particular de nuestro sistema sanitario.

Así, en el caso de España la propuesta debe basarse en las directrices recogidas en el Real Decreto 1302/2006 y podría valorarse la adopción de un modelo de CSUR en el que se agrupen las enfermedades por tipos o grupos de patologías. Para lo cual podría tomarse como referencia el modelo francés de clasificación haciendo las modificaciones que se consideren oportunas.

Los CSUR funcionarán como centros especializados en la atención integral y como centros destinados a la información y formación a profesionales (presencial o en red) en las patologías de las que son centro de referencia, siendo su misión:

- Servir de apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes.
- Definir y difundir protocolos de atención.
- Coordinar la investigación y participar en la vigilancia epidemiológica.
- Participar en las iniciativas de formación e información para profesionales de la salud, enfermos y sus familiares.
- Coordinar las redes de proveedores de cuidados sanitarios y médico-sociales.

### 2.3.2. Objetivo general

Proporcionar atención integral continuada y coordinada entre los diferentes niveles asistenciales con objetivo de prestar unos cuidados integrales y de calidad a pacientes con ER.



### 2.3.3. Objetivos específicos y recomendaciones

#### Objetivo 1

Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con ER, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.

#### Recomendaciones

- Definir planes de intervención consensuados con pacientes y familiares, con la participación de Atención Primaria y Especializada, en los que se recojan aspectos clínicos, así como aquellos de integración familiar y social.
- Fomentar la coordinación entre todos los profesionales que atienden a pacientes con ER, a nivel tanto de Atención Primaria como Especializada, en las respectivas Comunidades Autónomas.
- Asegurar la continuidad asistencial cuando el paciente con ER supere la edad pediátrica.
- Identificar las necesidades de formación e investigación de los profesionales que atienden a pacientes con ER, tanto en Atención Primaria como en Especializada.
- Fomentar la participación de los centros que atienden a pacientes con ER en proyectos de investigación de ámbito nacional e internacional.
- Evaluar periódicamente la satisfacción de usuarios y profesionales sobre la atención que reciben en los centros que atienden pacientes con ER.
- Fomentar la colaboración con asociaciones de pacientes de ER y sociedades científicas (ámbito formativo, informativo, actividades conjuntas, etc.).
- Tomar las medidas adecuadas para evitar los sesgos de género en la atención de pacientes con ER.
- Promover la coordinación y el intercambio de información entre unidades afines que atienden pacientes con ER.
- Fomentar las colaboraciones nacionales y europeas en los diferentes niveles teniendo en cuenta la dimensión europea y la necesidad de colaboración con centros de referencia de otros países.
- Elaborar guías y/o protocolos para la Atención de las ER, con objeto de homogeneizar la actuación de los diferentes profesionales sanitarios tanto de AP como de AE, basados en la evidencia científica disponible y que cuenten con información específica para personas afectadas, familiares, cuidadores y docentes.

Estas guías podrían incluir los siguientes contenidos:

- Aspectos genéticos.
- Guía anticipatoria.

- Aspectos preventivos.
- Actuaciones diagnósticas. Sospecha y confirmación.
- Actuaciones terapéuticas.
- Necesidades de atención temprana.
- Circuitos de atención. Tratamiento, rehabilitación y seguimiento.
- Aspectos sanitarios para la adaptación escolar o laboral.
- Recursos disponibles y listado de CSUR.
- Asociaciones de enfermos existentes.
- Aspectos socio sanitarios de la enfermedad, enlaces y bibliografía.

## Objetivo 2

Proponer al Comité de Designación de CSUR del SNS que estudie la posibilidad de establecer CSUR en el SNS para la atención de pacientes con ER.

## Recomendaciones

- Promover la participación de asociaciones de pacientes y personas expertas en ER para remitir propuestas al Comité de Designación de CSUR en relación con las patologías o grupos de patologías que consideren prioritarias y para la atención de las cuales consideran que habría que designar CSUR.
- Mejorar los procedimientos de clasificación y codificación de las ER.
- Inventariar los recursos disponibles para la atención a las ER (unidades de genética clínica, circuitos de derivación, atención temprana, rehabilitación, salud mental, entre otros).
- Proponer un listado de grupos de ER por patologías así como una relación de subgrupos de ER prioritarias en cada uno de los grupos para ser abordadas desde los CSUR.
- Identificar los grupos de enfermedades raras más deficientes en cuanto a la atención recibida (áreas más desatendidas) para los cuales sería necesario potenciar CSUR.
- Mantener el listado de CSUR del SNS en los portales web del Ministerio de Sanidad y Política Social y Consejerías de Salud y favorecer su difusión entre asociaciones de pacientes y profesionales de la salud.
- Fomentar la participación de los CSUR nacionales en redes europeas de referencia (que tendrán como condición previa el que hayan sido designados como referentes para la patología, técnica o procedimiento que corresponda en España).

## 2.4. Terapias

### 2.4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

#### 2.4.1.1. Antecedentes

Dentro del marco de la Unión Europea se entiende por «Medicamento Huérfano» aquel producto destinado al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que no afecte a más de 5 personas/10.000, que resulte improbable que, sin incentivos, la comercialización de dicho medicamento en la Comunidad genere suficientes beneficios para justificar la inversión necesaria y que los beneficios sean significativos para las personas afectadas por la enfermedad de que se trate.

#### **Situación en la UE**

En la Unión Europea, se ha establecido una política de Medicamentos Huérfanos mediante la aprobación del Reglamento (CE) n.º 141/2000 en diciembre de 1999, con el objetivo de implantar un procedimiento comunitario de designación de medicamentos huérfanos. Se creó además un sistema de incentivos destinado a promover la inversión de las compañías farmacéuticas aprobando medidas para incentivar la investigación, el desarrollo y la comercialización de dichos medicamentos, especialmente mediante la concesión de un derecho de exclusividad comercial de una duración de diez años, la asistencia en la elaboración de protocolos de ensayos clínicos, la exención de tasas y la concesión de subvenciones, entre otras. Este Reglamento regula los criterios y el procedimiento de declaración de un medicamento como huérfano y crea el Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) dentro de la Agencia Europea del Medicamento (EMA).

En 2005, el COMP emitió un informe de balance de los cinco primeros años de legislación de medicamentos huérfanos en la Unión Europea arrojando los siguientes datos: entre abril de 2000 y abril de 2005 se recibieron 458 solicitudes de designación de medicamentos huérfanos, de los cuales más de 260 obtuvieron designación y 22 recibieron autorización para ser comercializados. Dicho informe concluyó que la designación de medicamentos huérfanos había estimulado la investigación de enfermedades raras en la Unión Europea, incrementando el nivel de concienciación pública y científica e impulsando la creación de redes expertas para unas 350 enfermedades raras. La aplicación del Reglamento también fomentó el diálogo y la colaboración con las asociaciones de pacientes y supuso el desarrollo de colaboraciones con Agencias de Medicamentos de otros países no comuni-

tarios como EE.UU. y Japón, con la Organización Mundial de la Salud y con ONGs dedicadas a las enfermedades raras.

A pesar de que el balance resultó favorable, la Comisión emitió recomendaciones con el fin de mejorar y potenciar algunos aspectos: incentivar la investigación en medicamentos huérfanos a través del 7.º Programa Marco, fomentar la adopción de medidas nacionales de apoyo al desarrollo y/o acceso a medicamentos huérfanos y explorar la coordinación de medidas que favorezcan la transparencia entre Estados Miembros para acelerar y asegurar la disponibilidad y acceso a los medicamentos en condiciones de igualdad.

Aquellos países que han tomado medidas para facilitar el acceso a los medicamentos huérfanos son Bélgica, Hungría y Países Bajos, con la creación de Comités de Medicamentos Huérfanos. Francia ha creado un sistema de autorización temporal en combinación con un sistema de financiación, Irlanda cuenta con una Plataforma de Pacientes, Académicos e Industria y en Polonia se encuentra el Foro Nacional de tratamiento de Enfermedades Huérfanas.

Gracias al nuevo enfoque legislativo dado a los medicamentos huérfanos, éstos son cada vez más accesibles.

El 27 de abril de 2000, la Comisión Europea adoptó la Resolución CE 847/2000, por la que se establecen los criterios para la designación de medicamentos huérfanos. La designación de un medicamento como huérfano se basa en los criterios establecidos en el Reglamento (CE) 141/2000, y su posterior evaluación se realizará atendiendo a los criterios de seguridad, calidad y eficacia requerida para su autorización de comercialización como medicamento.

### **Situación en España**

En nuestro país, la Ley 29/2006, de 26 de julio, de Garantías y Uso Racional de los Medicamentos y Productos Sanitarios hace mención en el Artículo 2, Garantías de abastecimiento y dispensación, a los medicamentos huérfanos: «El Gobierno, para asegurar el abastecimiento de medicamentos, podrá adoptar medidas especiales en relación con su fabricación, importación, distribución y dispensación». En el caso de los «medicamentos huérfanos» según lo dispuesto en el Reglamento (CE) núm. 141/2000 y de los «medicamentos sin interés comercial», el Gobierno podrá adoptar, «además de las medidas señaladas, las relativas al régimen económico y fiscal de dichos medicamentos».

En los últimos cinco años, se han comercializado en España 36 medicamentos huérfanos, lo que supone el 87% de los autorizados por la Comisión Europea. En lo que al resto se refiere, el laboratorio no ha solicitado su comercialización en nuestro país.

En el caso de España, una vez autorizada la comercialización por la Comisión Europea, se fija el precio industrial máximo y las condiciones de financiación del medicamento. Gracias a los esfuerzos del Ministerio de Sanidad y Política Social desde la pasada legislatura, el tiempo de tramitación de medicamentos huérfanos en nuestro país se ha reducido a la mitad en los últimos cinco años.

De los medicamentos huérfanos comercializados hasta la fecha en España destacan los destinados a oncología y endocrinología/metabolismo. En este segundo apartado se incluye el tratamiento de las metabolopatías congénitas, enfermedades raras de origen genético sin tratamiento hasta ahora, por lo que estos fármacos constituyen una innovación terapéutica de primer orden.

El Reglamento 141/2000, de 16 de diciembre de 1999, estableció un procedimiento comunitario para designar los medicamentos huérfanos y presentar incentivos para la investigación, el desarrollo y la comercialización de dichos medicamentos.

Del mismo modo, la utilización de medicamentos no autorizados en España y calificados como «uso compasivo» (4), queda reflejada en el Artículo 24, Garantías de disponibilidad de medicamentos en situaciones específicas y autorizaciones especiales, de la citada Ley 29/2006: «La prescripción y la aplicación de medicamentos no autorizados a pacientes no incluidos en un ensayo clínico, con el fin de atender como uso compasivo necesidades especiales de tratamientos de situaciones clínicas de pacientes concretos, se regulará reglamentariamente, con pleno respeto a lo establecido en la legislación vigente en materia de autonomía del paciente y de los derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica».

También se contempla la posibilidad de solicitud de «medicamento extranjero» cuando no exista en España un medicamento comercializado con igual composición, forma farmacéutica o dosificación y no exista en España alternativa adecuada autorizada para esta indicación concreta (Ley 29/2006, Art. 24.4).

(4) Puede darse el caso en que un paciente necesite recibir un medicamento que no esté autorizado o comercializado en España y sí lo esté en otro país. Aunque la frecuencia con la que esto ocurre es muy baja, existe un mecanismo para solventar esta situación, los llamados «medicamentos extranjeros» previa solicitud justificada por informe médico a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. Aunque los medicamentos deben utilizarse única y exclusivamente en las indicaciones aprobadas en su ficha técnica (para las que ha sido autorizado en condiciones de calidad, seguridad y eficacia) y respetando sus condiciones de uso, en algunos casos excepcionales, puede producirse la prescripción en una situación clínica no autorizada y, para ello, existe un procedimiento denominado «uso compasivo de medicamentos» (requiere también la solicitud justificada por informe médico a la Agencia del Medicamento para ser autorizado dicho uso).

A fecha de noviembre de 2008, hay un Proyecto de Real Decreto por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales y que establecerá las condiciones para el uso compasivo, el acceso a medicamentos extranjeros y el uso en condiciones distintas a las autorizadas. Pretende además de facilitar el acceso, armonizar los modelos y trámites para su solicitud y posibilitar su gestión telemática. Dicho Real Decreto «se adopta en desarrollo de los artículos 24.3 y 24.4 y disposición final primera de la Ley 29/2006 y tiene carácter de legislación de productos farmacéuticos a los efectos previstos en el artículo 149.1.16 de la Constitución».

En cuanto a iniciativas nacionales para el fomento de la investigación clínica independiente de la industria farmacéutica, el Ministerio de Sanidad y Consumo, a través del Instituto de Salud Carlos III y en colaboración con la Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios, convocó un Programa de ayudas en febrero de 2007. El Programa pretendía potenciar la investigación y el desarrollo de los medicamentos huérfanos y de los medicamentos destinados a la población pediátrica, estableciendo como áreas prioritarias de investigación la de los medicamentos huérfanos y medicamentos de alto interés sanitario «sin interés comercial», entre otras. A la convocatoria de ayuda se presentaron casi 600 proyectos (22 en el área de enfermedades raras), por lo que el Ministerio decidió dar continuidad a la iniciativa aportando fondos para el 2008 en el marco de la Acción Estratégica en Salud del Plan Nacional de I+D+i 2008-2011.

A nivel de Comunidades Autónomas destacan los esfuerzos de las Juntas de Andalucía y Extremadura. En el primer caso, dentro del Plan de Atención a Personas Afectadas por ER 2008-2012, se plantean objetivos específicos relacionados con los medicamentos huérfanos. En la Junta de Extremadura, se aprobó la Orden de 13 de febrero de 2006 por la que se crea y regula la Comisión de Uso Compasivo de Medicamentos en Extremadura y se emitió el Decreto 68/2006 por el que se regula el derecho a la obtención gratuita de productos farmacéuticos para enfermos pediátricos crónicos y personas discapacitadas.

Desde su introducción en el mercado farmacéutico español en el año 2000, ha habido una tendencia creciente a la incorporación progresiva de medicamentos huérfanos, comercializándose un total de 36 nuevos principios activos, lo que supone un 15% del total de nuevos principios en el periodo 2000-2007. En el último año, la aprobación de 11 nuevos medicamentos huérfanos ha supuesto un 30% del total de nuevos principios activos.

### **Coadyuvantes y productos sanitarios**

Dentro de este grupo se incluyen diversos tipos de productos terapéuticos así como las ayudas técnicas, que resultan imprescindibles para el segui-

miento y tratamiento de las complicaciones inherentes a este tipo de enfermedades (Ej., cremas protectoras de la piel, lociones, apósitos, etc.).

#### 2.4.1.2. Objetivos generales

Impulsar la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos para el tratamiento de las personas afectadas por enfermedades raras, garantizando el acceso de los mismos en condiciones de equidad en todo el territorio nacional, de acuerdo con la normativa actual vigente.

Promover e impulsar procedimientos que faciliten un acceso equitativo en el territorio nacional a los productos sanitarios y coadyuvantes indicados en el tratamiento de las ER.

#### 2.4.1.3. Objetivos específicos y recomendaciones

##### **Objetivo 1**

Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras en todo el territorio nacional.

##### **Recomendaciones**

- Promover mecanismos de colaboración económica solidaria entre Comunidades Autónomas, coordinados desde el Consejo Interterritorial, para mejorar la provisión y el acceso a medicamentos huérfanos de forma equitativa en el Sistema Nacional de Salud.
- Impulsar la mejora del procedimiento administrativo actual para acceder al tratamiento con fármacos de «uso compasivo» y/o «medicamento extranjero» en términos de agilización de los tiempos desde su solicitud hasta la recepción del tratamiento.
- Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos y a medicamentos en vías de investigación en condiciones de equidad, facilitando el acceso a tratamientos innovadores.
- Evitar las desigualdades en cuanto a la disponibilidad de los medicamentos huérfanos en los diferentes centros y servicios sanitarios.
- Optimizar los plazos en el procedimiento de fijación del precio de los medicamentos huérfanos que hayan obtenido autorización de comercialización.
- Solicitar a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios que antes de la suspensión o revocación de la autorización de comercialización en el mercado de medicamentos y/o productos farmacéuticos, valore la posibilidad de añadir a las consideraciones

actuales y estudios de impacto de esta retirada, la posibilidad de consulta con las organizaciones de pacientes y/o unidades de referencia existentes relacionadas.

- Fomentar el uso y difusión de registros de medicamentos huérfanos y fármacos en vías de investigación, así como de datos de eficacia y posibles efectos secundarios de los tratamientos, con el fin de mejorar el conocimiento por parte de profesionales y personas afectadas por ER.
- Promover la participación en proyectos de creación de herramientas telemáticas de información sobre medicamentos que faciliten un mejor acceso a información de calidad y mejor evidencia disponible sobre medicamentos para tratamiento de enfermedades raras.
- Impulsar y promover que los laboratorios comercializadores de medicamentos huérfanos aporten datos farmacoepidemiológicos desde la puesta en el mercado de sus productos.
- Valorar de manera individualizada la posibilidad de inclusión en el ámbito de la dispensación con receta médica y aportación reducida, de aquellos medicamentos con receta médica necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras y sus complicaciones, ya que los de uso hospitalario son completamente gratuitos.
- Proponer a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios que promueva los mecanismos necesarios para poder establecer un sistema de seguimiento y evaluación adecuado sobre las propuestas de nuevos tratamientos indicados para enfermedades raras.
- Valorar e impulsar desde la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios los estudios de evaluación de la seguridad de los medicamentos huérfanos dentro del actual sistema de Farmacovigilancia.
- Fomentar el intercambio de información entre las distintas agencias europeas evaluadoras y del Sistema Nacional de Salud sobre el Valor Terapéutico Añadido (VTA), consolidando la evidencia científica sobre la efectividad de los medicamentos huérfanos, con el fin de mejorar los procedimientos de tramitación.
- Impulsar el estudio y revisión de incentivos nacionales en I+D+i al desarrollo de medicamentos huérfanos y analizar aquellas políticas nacionales que lo favorezcan.
- Promover la realización de análisis de necesidades de productos sanitarios, materiales de curas y dispositivos médicos de utilidad en el tratamiento de las ER, así como de otros productos no clasificados como medicamentos (filtros solares, productos cosméticos, etc.) que se requieran para el tratamiento de enfermedades raras,



de forma que se mejore la calidad en el acceso a los mismos en condiciones de equidad en todo el territorio nacional.

## **Objetivo 2**

Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos.

### **Recomendaciones**

- Impulsar la articulación de mecanismos que potencien el desarrollo de los medicamentos huérfanos por las empresas farmacéuticas y de biotecnología que complementen las ayudas y medidas adoptadas en la Unión Europea.
- Promover acuerdos sectoriales relativos a medicamentos huérfanos.
- Mantener la consideración de los medicamentos huérfanos y las enfermedades raras como líneas prioritarias de investigación dentro de los Planes Nacionales de I+D+i.
- Adecuar la realización de ensayos clínicos a las particularidades de las enfermedades raras (reducido número de enfermos, dispersión geográfica de los mismos).
- Favorecer la armonización de los requerimientos de los distintos estados miembros en cuanto a la realización de ensayos clínicos con el fin de facilitar los ensayos de carácter transnacional.
- Fomentar el apoyo a las bases de datos de ensayos clínicos y colaborar con las líneas internacionales ya existentes al respecto.

## **Objetivo 3**

Posibilitar y agilizar la transferencia de resultados de investigación y la vigilancia y seguimiento de la comercialización de nuevos fármacos.

### **Recomendaciones**

- Fomentar la investigación traslacional, minorando los obstáculos para empezar estudios clínicos con nuevos compuestos.
- Articular medidas que favorezcan la traslación de los hallazgos del laboratorio a la clínica con dinamismo.
- Fomentar una política nacional para el desarrollo de los medicamentos huérfanos, que establezca estrategias que acorten los plazos en que los fármacos en experimentación llegan a las personas que los necesitan, especialmente en el caso de moléculas que ya están comercializadas para otras enfermedades.
- Potenciar la eficacia de la Unidad de Apoyo para Ensayos Clínicos No Comerciales, con el objetivo de facilitar la labor de los investigadores clínicos.

- Impulsar la creación de programas de evaluación, seguimiento y financiación de los tratamientos farmacológicos de alta complejidad.

#### **Objetivo 4**

Analizar las necesidades de productos sanitarios, coadyuvantes, materiales de cura y otros dispositivos médicos necesarios para el tratamiento de las ER, buscando alternativas que garanticen el acceso a los mismos en condiciones de equidad.

#### **Recomendaciones**

- Promover dentro del marco de la Estrategia de ER, el estudio y análisis de necesidades de productos sanitarios, materiales de cura y otros productos (filtros solares, cosméticos (5), etc.) necesarios para el tratamiento de las ER, estudiando las modificaciones necesarias en la normativa vigente, que posibiliten el acceso a los mismos en condiciones de equidad para las personas afectadas por este tipo de enfermedades.

## 2.4.2. Terapias avanzadas

### 2.4.2.1. Antecedentes

La evidencia científica indica que la Terapia Celular y la Medicina Regenerativa son una vía para proporcionar soluciones terapéuticas a situaciones patológicas que carecen de tratamiento en la actualidad o para mejorar los ya disponibles.

Por medicamento de «Terapia Avanzada» se entiende cualquiera de los siguientes (de acuerdo con el Reglamento 1394/2007):

- Producto de terapia génica.
- Producto de terapia celular somática.
- Productos de ingeniería tisular, entendiéndose por éstos «los que contienen o están formados por células o tejidos manipulados por ingeniería y de los que se alega que tienen propiedades, se emplean o se administran a las personas para regenerar, restaurar o reemplazar un tejido humano».

(5) Producto cosmético: toda sustancia o preparado destinado a ser puesto en contacto con las diversas partes superficiales del cuerpo humano (epidermis, sistema piloso y capilar, uñas, labios y órganos genitales externos) o con los dientes y las mucosas bucales, con el fin exclusivo o principal de limpiarlos, perfumarlos, modificar su aspecto y/o corregir los olores corporales y/o protegerlos o mantenerlos en buen estado (RD. 209/2005).

Los productos basados en células o tejidos humanos ofrecen tratamientos de calidad a muchos pacientes que padecen enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica.

En la actualidad se están ensayando las terapias génicas y celulares a nivel clínico para el tratamiento de enfermedades genéticas, neoplasias y enfermedades neurodegenerativas. En el caso de la terapia génica, ha sido utilizada con éxito preliminar en algunas enfermedades raras, tales como inmunodeficiencias primarias. No obstante, en el momento actual no existe ningún medicamento de Terapia Avanzada autorizado en nuestro ámbito.

«El Ministerio de Sanidad y Política Social entiende y asume que la investigación con células troncales humanas de origen adulto y embrionario es prioritaria. Dado que se trata de un área al que la sociedad es particularmente sensible, es fundamental compaginar el apoyo a la investigación con un exquisito control de los límites éticos en que debe desarrollarse la misma». Con el fin de armonizar los intereses estratégicos de la investigación en células troncales y sus implicaciones éticas y legales, se creó la Subdirección General de Investigación en Terapia Celular y Medicina Regenerativa en el seno del ISCIII, con las siguientes prioridades:

- Seguimiento y control de los proyectos de investigación con células troncales.
- Creación y coordinación del Banco Nacional de Líneas Celulares (BNLC).

Más recientemente, el Consejo de Ministros aprobó en octubre de 2007 el Plan de Terapias Avanzadas que pretende localizar alternativas terapéuticas para 12 patologías que en la actualidad no cuentan con un protocolo terapéutico. Entre ellas se encuentran la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), la esclerosis múltiple y las distrofias musculares. Sanidad permitirá, además, probar terapias en fase de ensayo a pacientes que padezcan alguna de estas enfermedades y cuya esperanza de vida se encuentre muy reducida.

A consecuencia de la puesta en marcha del Plan de Terapias Avanzadas, se suscribió un acuerdo a principios de 2008 entre el Gobierno Balear y el Ministerio de Sanidad y Consumo con el fin de impulsar la investigación de los mecanismos de regeneración y reparación pulmonar y en las terapias avanzadas de medicina regenerativa basadas en células madre.

Otra iniciativa relacionada ha sido la elaboración del Plan Andaluz de Terapias Avanzadas (2007), mediante el cual se pretende promover la realización de ensayos clínicos que permitan trasladar los resultados de las investigaciones básicas en el ámbito de las células madre adultas al tratamiento de enfermedades para las que todavía no se conoce un tratamiento que posibilite su curación.

Los principales grupos de investigación en terapia celular de España se encuentran asociados en la Red de Terapia Celular (TERCEL), nacida en 2002 dentro del proyecto de redes temáticas de investigación cooperativa financiadas por el Instituto de Salud Carlos III. La Red, que permanece vigente, está constituida por 26 nodos cuyo denominador común es la investigación en terapia celular dirigida a varias patologías. Muchos de los grupos engloban varios subgrupos de trabajo de diferentes CC.AA.

En cuanto al aspecto jurídico, la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento 1394/2007 establecen qué Terapias Avanzadas son medicamentos y cuáles no lo son, y dentro de las que son medicamentos, cuáles deberían autorizarse por procedimiento comunitario y cuáles no. En cualquier caso, los ensayos clínicos de medicamentos de Terapia Avanzada se deben realizar de acuerdo a lo establecido en la Directiva 2001/20/CE que ha sido transpuesta en la Ley 29/2006 desarrollada por el RD 223/2004. En el cumplimiento de este Real Decreto, la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) ha evaluado, en los últimos años, más de 70 solicitudes de ensayos clínicos con Terapias Avanzadas

La autorización de comercialización de los medicamentos de terapia avanzada correspondiente se realiza de forma centralizada por la Comisión para toda la Unión Europea. La Agencia Europea de Evaluación de Medicamentos (EMA) es el organismo científico-técnico para evaluar este tipo de productos en base al informe elaborado por un Comité Técnico especializado en este tipo de terapias, el Comité de Terapias Avanzadas (CAT), sobre la base de informes preparados por las autoridades de tres Estados Miembros. La AEMPS ha actuado como autoridad relevante en tres de los cuatro procedimientos presentados hasta el momento.

En España, se ha establecido también un sistema de promoción y coordinación en el ámbito de investigación con células y tejidos de origen embrionario humano, destacando la regulación del Banco Nacional de Líneas Celulares, adscrito al Instituto de Salud Carlos III. Asimismo, existe una Comisión de Garantías para la Donación y Utilización de Células y Tejidos Humanos, que es un órgano colegiado, adscrito al Instituto de Salud Carlos III, dirigido a asesorar y orientar sobre la investigación y la experimentación con muestras de naturaleza embrionaria humana y a contribuir a la actualización y difusión de los conocimientos científicos y técnicos en esta materia.

### **Marco legislativo**

- La elaboración de productos de terapia celular y tisular queda regulada en la Unión Europea por las Directivas 2001/83/CE (transpuesta en el RD 1345/2007), y algunos aspectos en la 2004/23/CE, 2006/17/CE y 2006/86/CE, transpuestas a la legislación española por el RD 1301/2006.

- El Reglamento (CE) n.º 1394/2007 del Parlamento Europeo y del Consejo, sobre medicamentos de terapia avanzada, establece normas para la autorización, supervisión y la farmacovigilancia de los medicamentos de TA preparados industrialmente o en cuya fabricación intervenga un proceso industrial, y destinados a comercializarse en los Estados Miembros. El RD 1344/2007 establece los criterios de notificación de reacciones adversas. Los productos resultantes de la ingeniería tisular legalmente comercializados el 30 de diciembre de 2008 se ajustarán al Reglamento, como muy tarde, el 30 de diciembre de 2012. Los demás medicamentos de terapia avanzada lo harán, a más tardar, el 30 de diciembre de 2011.
- Las exigencias relativas a los productos sanitarios expuestas en la Directiva 93/42/CEE se aplican a los productos sanitarios utilizados en los medicamentos combinados de terapia avanzada. Los productos sanitarios implantables activos utilizados en los medicamentos combinados de terapia avanzada deben, por su parte, ajustarse a las condiciones que les son impuestas por la Directiva 90/385/CEE.
- La donación, obtención y control de las células y tejidos humanos que forman parte de algunos medicamentos están reguladas en la Unión Europea por Directivas transpuestas a la legislación española mediante el Real Decreto 1301/2006. En el mismo, se establecen las normas de calidad y seguridad para la donación, la obtención, la evaluación, el procesamiento, la preservación, el almacenamiento y la distribución de células y tejidos humanos y se aprueban las normas de coordinación y funcionamiento para su uso en humanos.
- El procedimiento de autorización, registro y condiciones de dispensación de los medicamentos de uso humano fabricados industrialmente quedan regulados por el RD 1345/2007 de 11 de octubre.
- Los estudios clínicos con medicamentos de Terapia Avanzada se regulan mediante la Ley 29/2006 de 26 de julio desarrollada por el RD 223/2004 de 6 de febrero.
- El uso de células embrionarias humanas está sujeto a una regulación más estricta y con ciertas particularidades en cada país de la Unión Europea. En España, se permite la investigación con células madre embrionarias humanas obtenidas a partir de embriones sobrantes o supernumerarios procedentes de fertilizaciones in vitro. En Europa, existe un Registro Europeo de Células Madre Embrionarias Humanas en el que participan diez países de la UE, entre ellos España, y cuyo principal objetivo es proporcionar información sobre todas las líneas de células madre embrionarias que estén a disposición de la comunidad científica.

Para que una terapia celular sea considerada como de uso clínico, deberá demostrar su calidad, eficacia y seguridad. La validación de una terapia celular para uso clínico asistencial debe demostrarse en modelos pre-clínicos y clínicos con sus correspondientes fases de desarrollo. Si bien, alguna de ellas podría encuadrarse dentro de las denominadas Terapias Avanzadas y se podrían recortar y/o evitar algunas de las fases de desarrollo que de forma clásica se realizan con los medicamentos.

En algunos casos, «se trata de productos terapéuticos elaborados “a la carta”, para un paciente concreto, a menudo de origen autólogo o dirigidos desde un donante concreto compatible». No obstante, la calidad de todos estos medicamentos, aún de aquellos cuya fabricación siga una dinámica de producción alejada de la fabricación industrial farmacéutica, queda garantizada mediante la aplicación de las normas GMP (*Good Manufacturing Practices*) en su proceso de elaboración. Esto incluye a los medicamentos de Terapia Avanzada en fase de investigación clínica, habiéndose efectuado la inspección por parte de la AEMPS en 8 centros en toda España.

#### 2.4.2.2. Objetivo general

Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas incentivando la investigación, el desarrollo y la autorización de estos productos en un marco legislativo adecuado.

#### 2.4.2.3. Objetivos específicos y recomendaciones

##### **Objetivo 1**

Potenciar la investigación pública y privada en terapias avanzadas y la aplicación clínica de estas terapias para las enfermedades raras.

##### **Recomendaciones**

- Dotar de fondos a la investigación pública en terapias avanzadas destinada a las personas afectadas por Enfermedades Raras.
- Fomentar la investigación básica y universitaria en el desarrollo pre-clínico incrementando el nivel de financiación de la investigación en el campo de terapias avanzadas aplicada a enfermedades raras.
- Fomentar los enlaces y colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bibliotecas europeas de moléculas compartidas.
- Desarrollar acciones transversales en medicina regenerativa, nanobiotecnología, bioingeniería y tecnología sanitaria y moléculas innovadoras.
- Adaptar la legislación sobre terapias avanzadas en relación a los consentimientos informados para el uso de material biológico en investigación.

- Establecer marcos legales para la investigación con células troncales respetando los derechos establecidos en el Convenio de Oviedo o en la Carta de los Derechos Fundamentales.
- Fomentar el desarrollo del Plan Nacional de Terapias Avanzadas y ampliar su desarrollo y puesta en práctica, a todas las enfermedades raras, empezando por aquellas más gravemente discapacitantes.
- Mejorar la difusión de la información relativa a las diferentes modalidades de terapia avanzada y sus aplicaciones disponible para asociaciones de pacientes y colectivos profesionales implicados.
- Establecer medidas y protocolos de actuación para los ensayos clínicos teniendo en cuenta la baja prevalencia de las ER.
- Incrementar la colaboración a nivel europeo mediante la creación y financiación de un foro público-privado sobre ER que favorezca que surjan proyectos multicéntricos que cuenten con la experiencia y la financiación necesarias.
- Estudiar la posible designación de los productos de terapia avanzada como medicamentos huérfanos de manera que puedan beneficiarse de los mismos incentivos fiscales y del período de exclusividad de mercado.
- Incorporar las terapias avanzadas en los protocolos de diagnóstico y tratamiento de los centros de referencia, en su caso, una vez estos hayan sido designados como tales.
- Fomentar la creación de comités multidisciplinares de personas expertas para la elaboración de normas de utilización de los medicamentos de terapias avanzadas, su seguimiento y adecuado control.
- Promover la creación de unidades hospitalarias de terapias avanzadas que estimulen su desarrollo, aseguren su calidad y proporcionen asesoramiento y formación continuada en este campo.

### 2.4.3. Rehabilitación

#### 2.4.3.1. Antecedentes

Más allá del abordaje farmacológico, el tratamiento de muchas ER requiere la aplicación de servicios de atención temprana, rehabilitación y logopedia que precisan continuar desarrollándose en el sistema sanitario.

Ante la falta de tratamientos farmacológicos alternativos y eficaces, la atención temprana y la rehabilitación permiten a las personas con ER optimizar sus capacidades, previniendo complicaciones y mejorando las habilidades personales y sociales.

La rehabilitación motora y la logopedia se traducen en mejoras funcionales y neurológicas, prolongando la autonomía de los pacientes e incrementando, por tanto, su calidad de vida. Según estadísticas, el 68% de los

enfermos con tratamiento rehabilitador mejoran sus capacidades físicas y coordinadoras, como el inicio del desplazamiento visual, la coordinación de los miembros superiores, etc., y por lo tanto su calidad de vida.

Asimismo los principios relativos a la rehabilitación, al igual que sucede con el resto de terapias, han de estar basados en la mejor evidencia científica disponible en lo que respecta a la recuperación o mejora de la calidad de vida del paciente y el coste-efectividad de la misma.

La Ley 13/1982, de Integración Social de Minusválidos (LISMI), así como la Ley 51/2003 de 2 de diciembre, de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las personas con discapacidad (LIONDAU) y la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia inciden en esta problemática. Siendo algunas de las enfermedades raras gravemente discapacitantes y/o que generan un alto grado de dependencia, las personas afectadas están en el ámbito de aplicación de esta Ley que establece como principios el de vida independiente, normalización y transversalidad de las políticas en materia de discapacidad.

La rehabilitación está contemplada en el 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 (6). Sin embargo, dentro del SNS, la fisioterapia está orientada principalmente a los

(6) En el Anexo II, dentro de la cartera de servicios comunes de atención primaria se incluye: «5. Rehabilitación básica. Comprende las actividades de educación, prevención y rehabilitación que son susceptibles de realizarse en el ámbito de atención primaria, en régimen ambulatorio, previa indicación médica y de acuerdo con los programas de cada servicio de salud, incluyendo la asistencia domiciliaria si se considera necesaria por circunstancias clínicas o por limitaciones en la accesibilidad. Incluye:

- 5.1. Prevención del desarrollo o de la progresión de trastornos musculoesqueléticos.
- 5.2. Tratamientos fisioterapéuticos para el control de síntomas y mejora funcional en procesos crónicos musculoesqueléticos.
- 5.3. Recuperación de procesos agudos musculoesqueléticos leves.
- 5.4. Tratamientos fisioterapéuticos en trastornos neurológicos.
- 5.5. Fisioterapia respiratoria.
- 5.6. Orientación/formación sanitaria al paciente o cuidador/a, en su caso.»

Y en el Anexo III del citado real decreto, dentro de la cartera de servicios comunes de atención especializada se incluye:

«8. Rehabilitación en pacientes con déficit funcional recuperable. Comprende los procedimientos de diagnóstico, evaluación, prevención y tratamiento de pacientes con déficit funcional, encaminados a facilitar, mantener o devolver el mayor grado de capacidad funcional e independencia posible al paciente, con el fin de reintegrarlo en su medio habitual. Se incluye la rehabilitación de las afecciones del sistema musculoesquelético, del sistema nervioso, del sistema cardiovascular y del sistema respiratorio, a través de fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia que tenga relación directa con un proceso patológico que esté siendo tratado en el Sistema Nacional de Salud y métodos técnicos (ortoprótesis, reguladas en el anexo VI de cartera de servicios comunes de prestación ortoprotésica).»



enfermos agudos y en mucha menor medida a los enfermos crónicos que suelen ser dados de alta tras un breve periodo de rehabilitación.

No en todas las Comunidades se presenta la misma situación. Así, en la Comunidad Autónoma de Castilla-La Mancha se ha consensuado con la Consejería de Sanidad que los enfermos de ataxia puedan recibir rehabilitación intensiva en el Centro Nacional de Parapléjicos y/o acceder a centros de salud dotados de sala de rehabilitación y fisioterapeutas durante todo el año.

En la Generalitat de Catalunya se ha elaborado el Plan Director Sociosanitario, para las personas con enfermedades neurológicas que pueden cursar con discapacidad, que contempla dentro de su despliegue la rehabilitación en los dispositivos específicos, como son los hospitales de día o los centros sociosanitarios para mayor intensidad de rehabilitación.

Otro ejemplo concreto de desarrollo de la atención sociosanitaria en distintos ámbitos es el Plan Integral de Atención Sociosanitaria al Deterioro Cognitivo en Extremadura (PIDEX), que atiende a personas con demencias degenerativas, daño cerebral adquirido y síndromes deficitarios del desarrollo, y contempla la estimulación cognitiva, la prestación de servicios sociales y el apoyo psicosocial a cuidadores y familiares.

#### 2.4.3.2. Objetivo general

Facilitar el acceso a servicios de atención temprana, rehabilitación y logopedia a las personas afectadas por una ER de manera continuada, al objeto de mantener y mejorar la autonomía personal, así como una mejor calidad de vida para dichos enfermos.

#### 2.4.3.3. Objetivos específicos y recomendaciones

##### **Objetivo 1**

Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una ER de manera continuada, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.

##### **Recomendaciones**

- Promover que los principios relativos a la rehabilitación estén basados en la mejor evidencia científica disponible, en lo que respecta a la recuperación o mejora de la calidad de vida del paciente y el coste-efectividad de la misma.
- Promover el acceso de la población infantil con ER a servicios de atención temprana, próximos al entorno de residencia, así como la continuidad de la atención en servicios de rehabilitación o habilitación funcional en las áreas específicas del desarrollo que precisen (fisioterapia, logopedia, psicomotricidad, etc.).

- Fomentar que la rehabilitación para las personas afectadas de ER, incluida en la Cartera de Servicios Comunes del SNS, sea proporcionada de forma continuada.
- Potenciar la labor de equipos de asistencia paliativa a domicilio, que satisfagan las necesidades de las personas afectadas por una ER durante fases avanzadas de la enfermedad.
- Promover los tratamientos de logopedia en aquellas ER que cursan con trastornos del habla.
- Elaborar guías de rehabilitación sensorial, cognitiva, física y tratamiento integral adaptadas a las peculiaridades de las enfermedades raras.

## 2.5. Atención sociosanitaria

### 2.5.1. Antecedentes

La mayoría de las enfermedades raras son entidades complejas y de curso crónico que generan una gran morbilidad y un alto grado de discapacidad y/o dependencia y precisan de cuidados prolongados e intervenciones multidisciplinares. Asimismo, ocasionan un deterioro significativo de la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias, no sólo en lo que concierne al plano estrictamente sanitario sino también en el ámbito psíquico, social, de inclusión en el medio escolar o laboral, de necesidades familiares y económicas, etc.

Pero además, dado el carácter de enfermedad rara, se le suman otra serie de circunstancias que agravan las condiciones de vida de quienes las padecen y sus familias. De la falta de información y formación que sobre ellas existen se derivan una serie de problemas a los que deben enfrentarse y que provocan al paciente y sus familias una situación de aislamiento social que ha de ser estudiada en su integridad para su superación.

Como en otras enfermedades crónicas o discapacitantes, la atención integral de las personas con enfermedades raras precisa de la utilización de un mayor número de servicios para atender sus necesidades, implicando distintos sistemas de atención y agentes proveedores de salud y demandando una mayor facilidad de acceso a servicios sanitarios, sociales y de otra índole (educativos, laborales, de dispensación farmacéutica, etc.). La Ley 16/2003 de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud precisa de la coordinación de varios sectores con el objetivo de garantizar la provisión de un sistema integral de cuidados y de una continuidad en la atención que permitan mejorar el nivel de salud y la calidad de vida de las personas afectadas y de sus familiares o personas cuidadoras.

Desde un enfoque intersectorial, la atención socio-sanitaria puede actuar como eje vertebrador básico del conjunto necesario de prestaciones sanitarias, sociales y cuidados no profesionales, a efectos de garantizar la continuidad y coherencia de los múltiples cuidados requeridos por las personas con enfermedades raras y sus familias.

La atención sociosanitaria, tal y como recoge el artículo 14 de la Ley 16/2003, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, comprende el conjunto de cuidados destinados a aquellas personas enfermas, generalmente con carácter crónico, y personas con discapacidad que por sus especiales características pueden beneficiarse de la actuación simultánea y sinérgica de los servicios sanitarios y sociales para aumentar su autonomía, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social.

Además la atención sociosanitaria se llevará a cabo en los niveles de atención que cada Comunidad Autónoma determine y en cualquier caso comprenderá:

- a. Los cuidados sanitarios de larga duración.
- b. La atención sanitaria a la convalecencia.
- c. La rehabilitación en pacientes con déficit funcional recuperable.

Desde los servicios sociales, la Ley 39/2006, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia, reserva a las Comunidades Autónomas el «Establecer los procedimientos de coordinación sociosanitaria, creando, en su caso, los órganos de coordinación que procedan para garantizar una efectiva atención».

En sentido extenso, el ámbito de lo social constituye la puerta de acceso a los múltiples recursos existentes y precisa la calificación de las personas con enfermedades raras como «personas con discapacidad» o como «personas en situación de dependencia». Esto ocurre, en concreto, para el acceso a los servicios y prestaciones económicas de servicios sociales, seguridad social no contributiva, fomento de empleo y beneficios fiscales.

Actualmente, tanto la valoración de la discapacidad como la valoración de las situaciones de dependencia corresponden a órganos especializados de las Comunidades Autónomas. Existen, no obstante, sendos Decretos que unifican a nivel estatal los procedimientos y los baremos de valoración de estas situaciones.

La atención a las diversas necesidades que tienen las personas con discapacidad ha dado lugar en los últimos treinta años a la creación, bajo un enfoque basado en los derechos humanos, de un complejo sistema de equiparación de oportunidades integrado, sobre todo, por medidas de «acción positiva» (tratos más favorables y apoyos complementarios) y en menor grado por medidas contra las discriminaciones, tanto directas como

indirectas, que obstaculizan o dificultan la participación en igualdad de condiciones y con parecidas oportunidades de las personas con discapacidad.

Este conjunto de medidas está fundamentado en una serie de leyes de carácter básico y alcance intersectorial, que se complementan con normativas sectoriales de ámbito estatal o autonómico (7).

El Sistema Público de Equiparación de Oportunidades para las Personas con Discapacidad contempla medidas de distinta naturaleza, cuya gestión corresponde a los departamentos (niveles estatal, autonómico y local) competentes en dichas materias. A continuación se presenta un resumen de las medidas que incluye este sistema:

*Prestaciones económicas.* Las principales ayudas económicas de que pueden disponer las personas con discapacidad o sus familias son: prestaciones de seguridad social (pensión de invalidez, prestación por hijo a cargo y subsidios), prestaciones de asistencia social (prestaciones económicas de dependencia, ayudas individuales para cuidados, rehabilitación y tecnologías de apoyo, subvenciones y conciertos de servicios a ONG) y beneficios fiscales (IRPF, Impuesto sobre Sucesiones y Donaciones, IVA, Impuesto sobre vehículos de tracción mecánica, etc.).

*Servicios Sociales.* El Sistema de Servicios Sociales, además de las prestaciones económicas de asistencia social, dispone de recursos generales de atención primaria (información, orientación, derivación...) y servicios especializados para personas con discapacidad (ayuda a domicilio, teleasistencia, centros de día y centros ocupacionales, servicios de rehabilitación profesional y centros de atención residencial).

En el marco de Servicios Sociales, se ha creado recientemente el Sistema para la Autonomía y Atención de la Dependencia (SAAD) que garantiza, mediante derecho, el acceso de las personas en situación de dependencia a la cartera de servicios y a las prestaciones económicas que establece la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia.

En este ámbito, existen en la actualidad Planes de Actuación que impulsan las políticas para las personas con discapacidad y que, por tanto, son de utilidad en muchos casos para las personas con Enfermedades Raras, tales como el Plan de Acción del Consejo de Europa, Plan Nacional de Accesibilidad, el Plan de Acción para las Mujeres con Discapacidad y el Acuerdo

(7) Las leyes generales que fundamentan las políticas integrales para las personas con discapacidad son: Ley 13/1982, de Integración Social de los Minusválidos (LISMI), Ley 51/2003, de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las personas con discapacidad (LIONDAU) y Ley 39/2006, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en situación de Dependencia.

sobre criterios comunes y condiciones mínimas de los Planes de Atención Integral a Menores de tres años (pendiente de aprobación por el Consejo Territorial del SAAD).

*Inserción laboral.* La legislación laboral española dispone, tanto de normas específicas como de medidas especiales incluidas en normas generales, para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad (8).

El impulso de las políticas de fomento de empleo de las personas trabajadoras con discapacidad está contenido en la Estrategia Global de Acción para el Empleo de Personas con Discapacidad 2008-2012. Dicha Estrategia tiene como objetivos aumentar las tasas de actividad y de ocupación, así como la inserción laboral de las personas con discapacidad en edad laboral y mejorar la calidad del empleo y dignificar las condiciones de trabajo, combatiendo activamente su discriminación.

*Apoyo informal.* Una red de recursos a tener en cuenta siempre que hablamos de atención sociosanitaria es el apoyo informal. En este contexto se entiende por apoyo informal los cuidados prestados por las ONG de personas discapacitadas, por las familias cuidadoras y por el voluntariado. Las ONG desarrollan en el sector de la discapacidad un papel muy importante, tanto de representación como de prestadores de servicios, sobre todo en los ámbitos de la información-orientación, educación, empleo y atención a las personas más gravemente discapacitadas. Las familias cuidadoras son hoy por hoy un soporte de la atención fundamental para las personas con discapacidad, son un recurso inestimable que a la vez precisa de apoyos propios. Por otra parte, el voluntariado está muy implantado en programas de ocio y de atención a estos colectivos y el apoyo subsidiario que ofrecen es digno de tener en cuenta.

En la actualidad en España no existe un modelo uniforme de prestación ni de coordinación de servicios sanitarios y servicios sociales, aunque se viene trabajando en ello desde hace años. Del debate para dar respuesta a esta necesidad de coordinación entre los diferentes sistemas de provisión de servicios surgen iniciativas tales como; Comisión de Análisis y Evaluación del SNS, Acuerdo Marco Interministerial (Ministerio de Sanidad y Mi-

(8) Servicios de formación y de rehabilitación profesional (cursos de garantía social, talleres de empleo, centros de recuperación...), servicios de intermediación laboral (orientación profesional, servicios de ajuste personal y social, servicios de colocación y apoyo...), centros de empleo protegido (centros ocupacionales, empleo selectivo, centros especiales de empleo...), programas de transición empleo protegido-empleo ordinario (enclaves laborales, empleo con apoyo...) y medidas de fomento del empleo ordinario (empleo en empresas, empleo público y empleo autónomo).

nisterio de Asuntos Sociales) y Acuerdo del Congreso de los Diputados para la consolidación y modernización del SNS.

Actualmente la coordinación entre Atención Primaria del Sistema Nacional de Salud y Servicios Sociales suele producirse a través del servicio de trabajo social del Centro de Salud. Son bastantes las CC.AA. que han creado órganos de gestión de las prestaciones sociosanitarias encargados de coordinar las actuaciones de los Servicios de Sanidad y los Servicios Sociales. En general, las competencias se encuentran repartidas entre las Consejerías de Sanidad y las de Servicios Sociales, con redes sanitarias y sociales independientes.

La coordinación entre los dispositivos asistenciales sanitarios y sociales es uno de los problemas que tradicionalmente se pone de manifiesto cuando se analiza el modo como se organiza la prestación sociosanitaria.

En el *Libro Blanco de Atención a las Personas en situación de Dependencia* (2004), de donde se ha extractado la descripción de la situación general de la coordinación sociosanitaria, se recogen una serie de propuestas que en su mayor parte son las que en su día (2001) elaboró la Comisión Mixta encargada de redactar las «Bases para un modelo de atención sociosanitaria».

En este contexto, el Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus familias (CRE) de Burgos, por la naturaleza de sus funciones y por su privilegiada pertenencia actual al Ministerio Sanidad y Política Social, ha de impulsar la coordinación sociosanitaria, está llamado a ejercer un papel impulsor de la cooperación entre los diferentes servicios o unidades que tienen responsabilidades en la atención de las necesidades de las personas con enfermedades raras y sus familias y también entre el sector público y el movimiento asociativo.

Su papel principal consiste en acercar el Sistema Nacional de Salud y el Sistema de Servicios Sociales e integrar en una estrategia única las prestaciones que contempla el sistema de equiparación de oportunidades para las personas con discapacidad, poniendo al servicio de esta misión las funciones que ejercerá en materia de gestión de la información y publicaciones, formación de especialistas, así como de impulso de acciones de innovación y desarrollo y servicios de asistencia técnica.

## 2.5.2. Objetivo general

Mejorar la atención sociosanitaria proporcionando un sistema integral de cuidados y una continuidad asistencial a las personas afectadas por Enfermedades Raras.

## 2.5.3. Objetivos específicos y recomendaciones

### Objetivo 1

Promover la coordinación de los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención integral de las personas afectadas por enfermedades raras.

### Recomendaciones

- Fomentar la cooperación y la corresponsabilidad de los agentes involucrados en la atención integral a las ER.
- Promover una adecuada planificación y gestión de los recursos sanitarios y sociales existentes destinados a la atención de las personas con enfermedades raras y sus familiares, de manera que pueda garantizar la provisión de un sistema integral de cuidados y una continuidad asistencial.
- Potenciar el desarrollo de marcos de servicios y responsabilidades que han de coordinarse en el espacio socio-sanitario dentro de cada CC.AA., en relación con las personas con ER.
- Impulsar la creación de una Comisión de Coordinación Interdepartamental entre las Consejerías de Sanidad, Servicios Sociales, Educación, que integre las políticas en ER y asesore en la elaboración del Plan de ER autonómico en línea y coordinación con la Estrategia Nacional de ER.
- Impulsar la colaboración de los CSUR del Sistema Nacional de Salud en ER, una vez hayan sido designados como tales, con el Centro de Referencia Estatal del Sistema de Servicios Sociales, de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (CRE) de Burgos.
- Impulsar, desde el Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD), el establecimiento de un marco general que determine la implicación y el papel de la «Ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas con Situación de Dependencia» en las personas con ER.
- Promover el diseño, implantación y evaluación de modelos de coordinación entre servicios sanitarios y servicios sociales que ayuden a garantizar la continuidad de los cuidados de pacientes con ER.
- En caso de concertación y/o compra de servicios, establecer criterios de calidad y evaluación de los mismos, similares a los exigibles a las estructuras organizativas de atención a las ER de la propia Comunidad Autónoma.

- Desarrollar protocolos y modelos asistenciales complejos que especifiquen los procesos de atención y derivación, así como los servicios que intervienen, tanto sanitarios como sociales.
- Favorecer tanto en sistema sanitario como en el social la figura del «gestor de casos» para supervisar el seguimiento, la aplicación y continuidad de las medidas.

## **Objetivo 2**

Colaborar e informar desde el ámbito sanitario y en la medida de lo posible, para que las necesidades socio-económicas, laborales, educativas y técnicas, tanto de las personas afectadas de ER como de la persona cuidadora, sean conocidas por los agentes de servicios sociales para ser adecuadamente atendidas.

## **Recomendaciones**

- Orientar sobre los derechos de la persona enferma y la persona que se encarga de su cuidado, así como de su familia.
- Asesorarles sobre puntos o centros de información dónde dirigirse para obtener información sobre las ayudas de la Administración, los recursos de asociaciones u organizaciones específicas y servicios sanitarios que existen en su CC.AA. y que podrán apoyarles para mejorar su calidad de vida.
- Informar a la persona enferma y su familia sobre el proceso administrativo de tramitación de prestaciones sanitarias y sociales para poder cuidar adecuadamente a la persona enferma.
- Facilitar información sobre dónde se encuentran los servicios de orientación y asesoramiento laboral, así como sobre los servicios de valoración y asesoramiento para personas con discapacidad.
- Promover la reinserción y continuidad laboral del familiar que cuida al paciente.
- Colaborar, desde los servicios sanitarios, en la elaboración de informes y guías laborales destinadas a la adaptación de los puestos de trabajo a la discapacidad.
- Promover en colaboración con el sector educativo, el acceso a las aulas hospitalarias para los escolares con ER y otras medidas de apoyo escolar que faciliten el desarrollo intelectual de la población infantil afectada.
- Velar porque se garantice la asistencia sanitaria adecuada en los centros educativos correspondientes que así lo precisen.
- Participar en la elaboración y difusión de guías educativas destinadas al personal docente, indicando qué atenciones requerirá la población infantil y adolescente en determinadas situaciones puntuales.



les (momento de crisis, etc.) recogiendo ciertas pautas que faciliten la inclusión educativa.

- Colaborar con el sector educativo en materia de información sanitaria básica para trabajar con población infantil afectada por ER.

### **Objetivo 3**

Promocionar el acceso adecuado a servicios de salud mental a las personas afectadas de ER y sus familiares.

#### **Recomendaciones**

- Ofrecer atención psicológica, apoyo y asesoramiento durante el proceso de la enfermedad así como en el momento del diagnóstico y durante el consejo genético.
- Fomentar y promover recursos que mejoren la calidad de vida de las personas afectadas y que faciliten el mantenimiento de las personas en su entorno (servicios de ayuda a domicilio, servicios de hospitalización a domicilio, centros de día o centros de estancias temporales, etc.).
- Potenciar y desarrollar herramientas para la capacitación en cuidados sanitarios, apoyo emocional y fomento de la autoayuda de las personas cuidadoras de pacientes con ER.
- Sensibilizar a los profesionales de la salud y dotarles de instrumentos para la detección, valoración, seguimiento y derivación adecuados.

### **Objetivo 4**

Potenciar, desde el ámbito sociosanitario, la adopción de medidas para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por ER y sus familiares.

#### **Recomendaciones**

- Promover la adaptación, en el ámbito de las CC.AA. y de las Administraciones locales, de las normas y procedimientos internos para fomentar la integración de las personas con ER.
- Facilitar la integración social con actividades de ocio y tiempo libre que contemplen condiciones de discapacidad, edad y género.
- Estimular actividades físicas y deportivas promoviendo medidas de adaptación de centros deportivos.
- Fomentar estructuras o centros que contemplen las necesidades de respiro de personas que tienen a su cargo a personas afectadas por ER (centros residenciales, pisos tutelados, ingresos temporales para respiro del familiar).

- Impulsar, a través del CRE de Burgos, la cooperación en el desarrollo de las medidas contempladas en esta Estrategia, así como las medidas que se deriven de la puesta en marcha del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.

## **Objetivo 5**

Fomentar las campañas de sensibilización a profesionales de la salud y ciudadanía en general hacia las enfermedades raras, contribuir a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.

### **Recomendaciones**

- Promover la convocatoria de conferencias/jornadas sobre ER para sensibilizar a los profesionales de la salud y al público en general.
- Fomentar la realización de campañas de sensibilización, concienciación y educación sanitaria mediante charlas, folletos, pósters y demás medios de comunicación para llegar a la población general, desde el Ministerio de Sanidad y Política Social, Consejerías de Sanidad y Asuntos Sociales y sociedades científicas y profesionales, así como desde cualquiera de las demás entidades interesadas.
- Apoyar la organización del Día Mundial de las Enfermedades Raras (28 de febrero ó 29 en caso de que sea año bisiesto).
- Colaborar con las sociedades científicas y profesionales para que divulguen, desde sus publicaciones, información relativa a las ER.

## **Objetivo 6**

Potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado.

### **Recomendaciones**

- Reconocer la importancia del apoyo no profesional, de las asociaciones de pacientes y del voluntariado como actores sociales y de la salud.
- Promover el desarrollo de asociaciones, impulsar su participación y apoyar su colaboración en el desarrollo de actividades y programas.
- Promover la participación de las organizaciones de voluntariado en programas y actividades sociosanitarias para personas con enfermedades raras y sus familias.
- Ayudar a las asociaciones de personas enfermas a superar las barreras sociales y sanitarias que se plantean ante el escaso número de pacientes por cada enfermedad y la dispersión geográfica que dificulta su labor.

- Fomentar actividades del ámbito sanitario desarrolladas por las asociaciones de pacientes a distintos niveles: intercambio de información y mejores prácticas, campañas de concienciación, educación, formación e investigación.
- Contribuir a la realización de actividades de difusión y sensibilización, que sirvan para fomentar la sensibilización, informar a la sociedad y apoyar el asociacionismo.
- Cooperar con el CRE de Burgos en el desarrollo del Programa de apoyo a familias, cuidadores y ONG sobre información, asesoramiento y entrenamiento en cuidados y servicios de respiro.

### **Objetivo 7**

Apoyar e impulsar el Acuerdo sobre criterios comunes, recomendaciones y condiciones mínimas en la Atención Integral a menores de tres años, una vez sea aprobado por el Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.

### **Recomendaciones**

- Garantizar la atención temprana, como derecho subjetivo de los menores de tres años con ER en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.
- Informar y sensibilizar a la sociedad para que la inclusión de las personas con ER en situación de dependencia, o en riesgo de padecerlas, desde las edades más tempranas, sea una realidad.
- Posibilitar el acceso a la información sobre recursos y servicios de Atención Temprana a menores de tres años en cada una de las CC.AA., sobre desarrollo infantil, alteraciones de desarrollo y menores con ER en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.
- Mejorar la prevención de factores de riesgo y la detección precoz de los menores de 0-3 años con ER, tanto de carácter congénito como adquirido, que puedan afectar el normal desarrollo del menor con ER.
- Garantizar la inmediata derivación, tras la detección, hacia una intervención temprana orientada a potenciar su capacidad de desarrollo y bienestar, que posibilite su integración en el medio familiar, escolar y social, así como su autonomía personal de la forma más normalizada posible.
- Garantizar el acceso a la intervención social por parte del menor y de sus familias y tutores.
- Establecer la coordinación entre los profesionales de los diferentes sistemas y servicios involucrados en la atención temprana de los menores de tres años con ER en situación de dependencia, o en

riego de padecerla, facilitando el intercambio de información que garantice dicha atención.

- Facilitar apoyo y asesoramiento técnico entre los profesionales de los diferentes sistemas implicados, para poder asegurar el cumplimiento de la cartera de servicios de cada uno de ellos.

## 2.6. Investigación

### 2.6.1. Antecedentes

La política de financiación para la investigación en enfermedades raras de la Unión Europea se caracteriza, en líneas generales, por su carácter limitado frente a la inversión masiva en otros trastornos más frecuentes así como por una falta de estrategia general y coordinación.

En septiembre de 2007, se presentaron las líneas generales de Plan Nacional de I+D+i. Según previsiones del Ministerio de Educación y Ciencia, la Administración General del Estado (Gobierno y autonomías) aumentará sus inversiones a un ritmo del 16% al año, desde 2008 y hasta alcanzar un gasto total del 2,2% del PIB en 2011, en línea con el que hoy se realiza en la Unión Europea. En esa estimación se incluye al sector empresarial, que financiaría el 55% de la inversión total.

En nuestro país, la primera iniciativa tomada con el fin de fomentar la investigación en enfermedades raras la encontramos en el Real Decreto 375/2001, por el que se aprobó el Estatuto del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo artículo 21 determinaba que la ejecución de las actividades de carácter investigador, científico, técnico y docente encomendadas al Instituto de Salud Carlos III se realizarían a través de centros o institutos cuyo nivel orgánico sea inferior al de Subdirección General.

La Orden de 27 de diciembre de 2001 creó entonces diversos centros en el Instituto de Salud Carlos III, entre ellos el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

Desde esta fecha se fue poniendo de manifiesto la necesidad de reforzar la línea de actuación en el campo de las enfermedades raras así como la de realizar un esfuerzo adicional en materia de investigación e información dentro del marco técnico-asistencial, identificando unidades de referencia y estableciendo una coordinación con los servicios de salud de las Comunidades Autónomas para asegurar una adecuada asistencia sanitaria.

A este respecto, en 2003 se procedió a la creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en el seno del ISCIII, fijándose como objetivo del mismo el fomento y ejecución de la investigación clínica

y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

Otro gran impulso dado por el Ministerio de Sanidad y Consumo a las enfermedades raras fue la creación de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS), en las que intervenían grupos de investigadores y centros de todo el Sistema Nacional de Salud.

Las doce Redes específicas de ER se crearon en respuesta a las prioridades fijadas en el Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica 2000-2003 en el ámbito sanitario y se financiaron a través del Instituto de Salud Carlos III, con el Fondo de Investigación previsto en el acuerdo suscrito entre el Ministerio de Sanidad y Consumo y Farmaindustria, tras superar un proceso de selección, en régimen de publicidad, objetividad y concurrencia competitiva. Su presupuesto ascendió a 20 millones de euros para tres años.

Estas redes pretendían optimizar el uso de recursos humanos y técnicos para asegurar un rápido trasvase de las investigaciones al ámbito hospitalario y biofarmacéutico. Sin embargo, en contraste con la calidad de los grupos y centros de investigación, no existe todavía en nuestro país una plataforma estable que permita la existencia de un buen sistema nacional de almacenamiento, catalogación y suministro de muestras, carecemos todavía de un desarrollo óptimo de un sistema de registro poblacional de enfermedades raras y estamos muy por detrás de otros países en iniciativas clínicas y traslacionales como el desarrollo de nuevas vías terapéuticas y métodos diagnósticos.

En noviembre de 2006, se constituyó en España el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III con el fin de coordinar y potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España. Sus orígenes se encuentran en las Redes de Investigación de centros y grupos del ISCIII cuya temática se relacionaba con enfermedades raras. En este caso, la inversión canalizada hacia la investigación ha sido de 12 millones de euros en 2 años (similar a RETICS, 20 en 3 años). El CIBERER ofrece una aproximación integradora y dinamizadora de la investigación en el campo de las ER.

En las convocatorias de los últimos años de proyectos de investigación del Fondo de Investigación Sanitaria y en la Acción Estratégica en Salud (AES) de los años 2008 y 2009, las ER se han contemplado de una manera explícita como una de las áreas de promoción. De hecho, la AES, en el marco del Plan Nacional de I+D+i 2008-2011, hace referencia a las enfermedades raras como Línea de Investigación Prioritaria. Las enfermedades raras se tienen en cuenta además en la “Línea de actuaciones complementarias de refuerzo” contemplándose tanto la investigación básica, como los ensayos clínicos o el desarrollo de medicamentos huérfanos.

Otras iniciativas en investigación en medicamentos huérfanos incluyen aquellas de la Plataforma Tecnológica de Medicamentos Innovadores de Farmindustria y la Iniciativa Europea de Medicamentos Innovadores (IMI).

A nivel europeo, el 5.º Programa Marco intentó promover la cooperación, la colaboración y el aumento de conocimientos en el campo de las enfermedades raras. Con estos fines, financió un total de 47 proyectos de investigación con un presupuesto global de 64 millones de euros. Posteriormente, el 6.º Programa Marco continuó potenciando el desarrollo de conocimientos técnicos y científicos, lo que se tradujo en dos prioridades temáticas: traducir los datos del genoma en aplicaciones prácticas para la mejora de la salud humana y respaldar la formulación y puesta en práctica de políticas comunitarias.

En cuanto a la participación española en proyectos europeos del 5PM y 6PM, se dio en 31 de ellos si bien sólo puntualmente los proyectos fueron liderados por un grupo español.

El proyecto ERA-Net, dedicado a enfermedades raras y financiado por la Comisión Europea dentro del 6PM, fomentó las actividades conjuntas y transnacionales. Dentro del mismo, E-Rare es una Red constituida por nueve Estados Miembros incluyendo instituciones públicas, Ministerios y organizaciones gestoras de investigación, responsables del desarrollo y gestión de programas de investigación nacionales o regionales en Enfermedades Raras. Se prevé que sienta las bases para la cooperación continua y duradera entre socios de los Estados Miembros de forma que se logre superar la fragmentación de la investigación sobre enfermedades raras y se potencie el carácter multidisciplinar de la misma. La participación española en los proyectos que obtuvieron financiación en la última convocatoria de E-Rare, tuvo lugar en seis de ellos.

En el actual Programa Marco (7PM), se pretende continuar promoviendo la cooperación transnacional haciendo hincapié en la investigación traslacional, el desarrollo y validación de nuevas terapias, el fomento de la salud y la prevención primaria, así como en la adopción de políticas nacionales y elaboración de planes integrales de atención a las personas afectadas. En concreto, la investigación se centra en la evolución natural y fisiopatología de las enfermedades y en el desarrollo de estrategias de prevención, medios diagnósticos y terapéuticos.

## 2.6.2. Objetivo general

Fomentar la transferencia de resultados de investigación en ER a la práctica clínica, al diagnóstico y al desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas.

## 2.6.3. Objetivos específicos y recomendaciones

### Objetivo 1

Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre enfermedades raras.

### Recomendaciones

- Impulsar los futuros Planes Nacionales de I+D+i en el marco de la Acción Estratégica en Salud (AES), en el área de las ER. Pueden para ello tenerse en cuenta alguna de las acciones que se presentan a continuación:
  - Aumentar la eficiencia de los recursos disponibles promoviendo su uso compartido en el SNS.
  - Promover la captación de nuevos recursos públicos, privados y de sistemas de difusión de las ayudas públicas a la investigación.
- Mantener un capital humano adecuado, promoviendo el desarrollo de la investigación entre el personal sanitario e incrementando la masa crítica investigadora, pudiendo apoyarse para ello en algunas de las acciones que se presentan a continuación:
  - Continuar apoyando y desarrollando, a nivel central y autonómico, los programas enmarcados dentro de la Acción Estratégica en Salud.
  - Impulsar el desarrollo de las unidades de apoyo a la investigación, clínico-experimentales o de diagnóstico avanzado.
  - Apoyar el desarrollo de los Consorcios Asociados de Investigación Biomédica en Red (CAIBER) y la acreditación de los Institutos de Investigación Sanitaria.
- Mantener un apoyo estructural adecuado pudiendo valorarse para ello algunas de las acciones que se presentan a continuación:
  - Potenciar el desarrollo del CIBERER en relación estrecha con el Sistema Nacional de Salud.
  - Analizar la viabilidad y utilidad de crear centros mixtos de investigación entre instituciones sanitarias públicas con un enfoque transnacional, así como de sistemas de aprovechamiento compartido de infraestructuras y el desarrollo de plataformas de servicios y unidades de apoyo a la investigación (biobancos, animalarios y otros).
  - Fomentar la cooperación científica entre las instituciones públicas (hospitales, universidades, CSIC y otros OPIs), centros tecnológicos y empresas.

## Objetivo 2

Promover la priorización de los proyectos de investigación sobre ER y favorecer la solicitud de proyectos conjuntos de ámbito nacional e internacional.

### Recomendaciones

- Promover el mantenimiento de la línea de investigación prioritaria en enfermedades raras dentro del Plan Nacional de I+D+i.
- Fomentar el apoyo institucional al desarrollo de nuevas tecnologías, como biotecnología y nanotecnología, y la incorporación de las mismas al sector biomédico.
- Impulsar las líneas de actuación complementarias de refuerzo para la investigación clínica con medicamentos, dentro del Subprograma de Investigación clínica no comercial con medicamentos de uso humano del Plan Nacional de I+D+i.
- Apoyar, dentro del subprograma CAIBER, las siguientes áreas específicas: terapias avanzadas en medicina regenerativa, genética humana, enfermedades raras y medicamentos huérfanos.
- Fomentar la igualdad de género en el ámbito de la participación en estudios de investigación y ensayos clínicos evitando sesgos de género.
- En cuanto a **líneas de investigación a potenciar en ER**, se propone tener en cuenta las prioridades del séptimo Programa Marco de la UE:
  - Epidemiología descriptiva y analítica en el área de la historia natural de la enfermedad y de la nosología clínica: desarrollo de redes multidisciplinares, desarrollo de los instrumentos necesarios para disponer de bases de datos compartidas, registros y estudios de cohortes.
  - Caracterización de los mecanismos hereditarios, genes implicados y bases metabólicas y celulares de las enfermedades raras.
  - Fisiopatología: desarrollo de infraestructuras para el uso y análisis funcional de animales transgénicos, apoyo al análisis de los datos obtenidos mediante transcriptómica y proteómica, identificación de marcadores biológicos y perfiles metabólicos para ser utilizados con fines diagnósticos y de evaluación del progreso de la enfermedad, desarrollo de modelos celulares y desarrollo de modelos animales distintos al ratón.
  - Desarrollo de pruebas diagnósticas: apoyo a proyectos con la industria para el desarrollo conjunto de métodos diagnósticos y apoyo a proyectos de evaluación de nuevos métodos diagnósticos.
  - Investigación terapéutica: determinación de nuevas dianas terapéuticas, como base a terapias farmacológicas y desarrollo de la terapia génica y celular.



- Estudios de calidad de vida.
- Estudios sobre servicios sanitarios y sociales que permitan evaluar la adecuación y eficiencia de los procesos de atención y cuidados.

### Objetivo 3

Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en enfermedades raras.

### Recomendaciones

- Promover que las redes de centros y/o grupos de excelencia en investigación sobre ER trabajen de manera coordinada.
- Potenciar y dar continuidad a las acciones que realicen cualquiera de las estructuras estables de investigación en relación a las ER.
- Promover una política comprometida de investigación, especialmente en el área de los ensayos clínicos en poblaciones específicas (pediatría), diagnóstico y tratamiento de las ER.
- Estimular la participación en las actividades de investigación sobre ER financiadas por la Unión Europea, apoyándola desde las Oficinas de Proyectos Europeos (OPE).
- Fomentar la investigación traslacional en ER, teniendo en cuenta para ello algunas de las medidas que se presentan a continuación:
  - Impulsar la formación de grupos de investigación mixtos mediante convocatorias específicas (grupos de investigación clínicos de hospitales y básicos universitarios).
  - Difundir los resultados de investigación en clínica a la práctica clínica.
  - Promover la incorporación de profesionales sanitarios asistenciales a espacios de investigación para el desarrollo de proyectos concretos.
  - Incentivar el desarrollo de *spin-off* por parte de las instituciones científicas sobre proyectos de enfoque traslacional.
  - Promover la implementación de herramientas de gestión del conocimiento.

## 2.7. Formación

### 2.7.1. Antecedentes

La carencia de formación específica en el terreno de las Enfermedades Raras y su elevado número, junto con la presión asistencial de las consul-

tas en Atención Primaria/Especializada complica la difícil situación de las mismas.

Como se ha señalado en apartados anteriores, el abordaje de las enfermedades raras requiere de una serie de conocimientos y habilidades de todo tipo por parte de los profesionales. Más allá de la formación pregrado y postgrado, es imprescindible desarrollar una formación continuada de todos aquellos profesionales que intervienen durante el proceso de la enfermedad de las personas afectadas por enfermedades raras.

Es necesario resaltar la importancia del abordaje de las ER en el proceso formativo de los profesionales sanitarios, tanto de Atención Primaria como Especializada, siendo quizás la AP el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis, ya que como se ha comentado a lo largo del documento constituye la principal vía de acceso al sistema sanitario de pacientes con ER. La formación debe dirigirse a los profesionales de equipo multidisciplinar (enfermería, medicina general, pediatría, etc.) que atienden tanto a la población adulta como a la población infantil y juvenil.

La situación actual indica que es necesario intensificar formación y sensibilización respecto al problema de las ER, debido tanto a las deficiencias de los planes docentes de pregrado y postgrado como a la escasez de iniciativas en formación continuada en materia de ER.

En relación al nivel de pre-grado, el problema radica en que se prima el conocimiento de la enfermedad sobre el conocimiento acerca de la persona enferma. Así, salvo excepciones, la ausencia de la Atención Primaria en la Universidad es la causa de la falta de visión humanista, amplia e integrada con otros profesionales (medicina, enfermería, fisioterapia, logopedia, psicología, trabajo social...) que caracteriza a la Atención Primaria.

El proceso de formación especializada (formación post-grado) profundiza en el conocimiento y manejo de las enfermedades, incluidas las raras. Sin embargo, adolece de las mismas carencias señaladas en el caso de la formación pregrado, al priorizar la enfermedad frente al enfermo.

Recientemente, el programa de la especialidad de medicina familiar y comunitaria ha sufrido importantes transformaciones que han permitido adaptar la formación de los residentes de medicina familiar y comunitaria a las nuevas necesidades que desde la Atención Primaria vienen demandando profesionales sanitarios y pacientes. Si bien en los últimos años las enfermedades raras están cobrando una especial relevancia en el panorama sanitario de nuestro país, esta reforma de la especialidad no incluye nada al respecto.

Por último, en relación a la formación continuada, en general ésta viene condicionada por los prestadores de la misma, priorizando por un criterio de prevalencia de las enfermedades.

Con el fin de paliar esta situación, en el curso de la Ponencia en el Senado (febrero de 2007) encargada de analizar la especial situación de pa-

cientes con enfermedades raras, se recogieron algunas propuestas. En la misma se definieron 10 ejes estratégicos para el abordaje de las ER, siendo uno de ellos el de formación de los profesionales de la salud para identificar mejor las enfermedades raras.

Los objetivos planteados fueron: actualizar los conocimientos de los profesionales sanitarios sobre estas enfermedades, localizar recursos e información y adaptar la formación inicial y continuada de los profesionales. Se consideró imprescindible tanto la creación de una especialidad médica en genética, como la inclusión de genética humana como asignatura troncal en las facultades de medicina. Se resaltó además la «importancia de la formación, con el objetivo, no de formar especialistas en enfermedades raras, lo cual es difícil en procesos poco frecuentes, sino de proporcionar la disciplina mental en el manejo de la situación que plantean estas enfermedades».

Así, desde las Administraciones debe impulsarse la introducción progresiva de esta formación en los planes de estudios de los diferentes niveles: pregrado, postgrado y formación continuada, así como respecto a la información y sensibilización de los profesionales sanitarios.

Recientemente, han surgido grupos de trabajo dedicados a la formación en ER en el seno de varias sociedades científicas como SEMFyC, SEMERGEN, SEMI o SEN con la finalidad de sensibilizar y formar al colectivo sanitario. Las actividades de estos grupos incluyen hasta el momento la organización y realización de cursos de «Formador de Formadores» y de doctorado relacionados con las ER, mesas redondas sobre la problemática de las ER en los congresos nacionales correspondientes y publicación de artículos sobre las ER en las revistas de las diferentes sociedades científicas.

## 2.7.2. Objetivo general

Desarrollar una estrategia formativa que comprenda la formación de pregrado, postgrado y continuada con contenidos específicos de enfermedades raras y que contemple medidas que tengan como fin potenciar la sensibilización y el interés hacia el problema de las mismas.

## 2.7.3. Objetivos específicos y recomendaciones

### Objetivo 1

Incidir sobre la problemática de las enfermedades raras en la formación pregrado de las carreras de ciencias de la salud con el fin de aumentar el conocimiento sobre las mismas y favorecer la sensibilización hacia el problema.

## Recomendaciones

- Proponer al Consejo de Coordinación Universitaria la inclusión curricular del cuerpo de conocimientos de las ER, adaptando la formación inicial en los programas de los estudios de ciencias de la salud y sensibilizando a los alumnos de pregrado en la particularidad de las ER.
- Llevar a cabo talleres eminentemente prácticos en las diferentes disciplinas clínicas que enseñen a los alumnos de pregrado aquellas habilidades que les permitan sospechar la enfermedad, tratar con el enfermo y su entorno y facilitarle todo lo necesario para paliarla (tratamientos farmacológicos y no farmacológicos, rehabilitación, apoyo socio sanitario, etc.).
- Impulsar la inclusión de un apartado referido a las Enfermedades Raras como un tema a tratar en los programas formativos.

## Objetivo 2

Profundizar en la noción y manejo de las ER en la formación postgrado, priorizando el conocimiento acerca de la persona enferma frente al de la enfermedad.

## Recomendaciones

- Analizar la viabilidad y pertinencia de los posibles modelos de formación de especialistas en genética.
- Incluir cursos monográficos sobre las ER y asesoramiento genético en los programas de master y doctorado, según la normativa Bolonia.
- Proponer un master en ER dentro de la oferta formativa de la Escuela Nacional de Sanidad del ISCIII.
- Proponer al Consejo Nacional de Especialidades la ampliación en el conocimiento de las ER en las distintas especialidades.
- Fomentar, en el marco de los Programas Docentes de los centros sanitarios (hospitales y centros de salud, fundamentalmente), actividades como la organización de sesiones bibliográficas, sesiones clínicas y seminarios específicos sobre las ER.
- Mantener y fomentar los programas propuestos en el marco del Plan Nacional de I+D+i.
- Ofertar una formación universitaria complementaria y optativa para profesionales sanitarios, enfocada a la sensibilización y a la adquisición de habilidades para el manejo de las personas afectadas por ER.
- Promover la realización de documentos de consenso de enfermedades raras.

### Objetivo 3

Fomentar las iniciativas de formación continuada relacionadas con las ER en la Atención Primaria y Atención Especializada teniendo en cuenta las necesidades poblacionales, institucionales e individuales, e incluyendo, en la medida de lo posible, las siguientes recomendaciones en los planes estratégicos de formación continuada.

#### Recomendaciones

- Elaborar módulos de formación continuada encaminados a la atención integral de las personas afectadas por ER.
- Promover la rotación de profesionales de medicina, psicología, enfermería... en los CSUR de ER, una vez designados como tales.
- Fomentar en la medida de lo posible la toma de contacto de los estudiantes con pacientes con ER durante su periodo de formación.
- Fomentar el contacto y la cooperación de los profesionales sanitarios con las asociaciones de personas afectadas por ER en las actividades formativas.
- Proponer periodos de rotación de los residentes de medicina familiar y comunitaria y otras especialidades clínicas (pediatría, medicina interna...) en las consultas de consejo genético con el fin de que se formen en asesoramiento genético preconcepcional, diagnóstico prenatal, teratología, seguimiento clínico de pacientes con enfermedades genéticas o pruebas diagnósticas, entre otros aspectos.
- Proponer en los diferentes mecanismos de evaluación de los médicos residentes (libro del residente, portfolio, memoria anual...) una sección dedicada a las ER o en la que éstas se contemplen.
- Proponer a las sociedades científicas la creación de una «Sección de Enfermedades Raras» o similar, según las conclusiones de la Ponencia al Senado.
- Promover la oferta de cursos de formación continuada en ER a nivel autonómico y estatal.
- Promover reuniones conjuntas enfocadas en las ER entre profesionales de Atención Primaria, profesionales de la Atención Especializada y personas expertas procedentes de los CSUR, una vez constituidos, con el fin de fomentar la comunicación entre dichos colectivos, el intercambio de estándares, procedimientos armonizados y guías de buenas prácticas, entre otras.

### Objetivo 4

Impulsar tanto en el SNS como en Servicios Sociales la formación de las familias de personas con ER, cuidadores principales y voluntariado, así como de asociaciones de pacientes.

## Recomendaciones

- Incluir programas y actividades formativas para el apoyo no profesional en el Plan Anual de Formación Especializada en Servicios Sociales del IMSERSO y en el Programa de Formación del Centro de Referencia Estatal (CRE) de Burgos.
- Desarrollar un programa de encuentros de familias que tengan a su cargo personas con ER.
- Impulsar la creación en el CRE de Burgos de una Escuela de formación para personas cuidadoras y facilitarles un entrenamiento práctico en el cuidado y atención de personas con ER.
- Informar y asesorar a las ONG del sector sobre cuidados a personas con ER.
- Asesorar a las asociaciones de pacientes y familias de personas con ER sobre las tecnologías de apoyo y medidas de accesibilidad, a través del Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas (CEAPAT) del IMSERSO.



## 3. Proceso de seguimiento y evaluación de la Estrategia

### 3.1. Planificación de la difusión, implantación y seguimiento

Una vez aprobada la Estrategia en Enfermedades Raras por el CISNS, la Secretaría Técnica de la misma se ubicará en el seno de la Oficina de Planificación Sanitaria y Calidad de la Dirección General de la Agencia de Calidad del SNS. Dicha Secretaría funcionará como estructura de coordinación.

El proceso de evaluación y seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS comenzará con la constitución del denominado Comité de Seguimiento y Evaluación (CSE) de la Estrategia. El CSE estará formado por los miembros del Comité Institucional y los del Técnico, que establecerán el diseño del sistema de evaluación y seguimiento del grado de avance de la Estrategia, así como el calendario de trabajo del proceso.

El Comité Técnico se encargará de la actualización, según la evidencia científica disponible, de los contenidos del documento de la Estrategia y los representantes de las Comunidades Autónomas (Comité Institucional) establecerán la metodología de recogida de la información y de los datos que deben constar en el informe de seguimiento y de evaluación de la Estrategia.

El CSE se reunirá al menos en dos ocasiones al año. Y la revisión, actualización y evaluación de los contenidos de la Estrategia se realizará a los dos años de su aprobación y posteriormente cada cuatro años.

Dentro de las medidas establecidas para fomentar la implementación de la estrategia se plantean a priori las siguientes:

#### 3.1.1. Difusión y comunicación de la Estrategia

- Edición, publicación y difusión de los documentos de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS. Disponibilidad de los documentos en formato electrónico.
- Jornada de Presentación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS tras su aprobación por el CISNS, con la participación de todos los agentes implicados.
- Presentación de la Estrategia en congresos nacionales e internacionales.
- Participación de la Estrategia en proyectos e iniciativas nacionales e internacionales.



### 3.1.2. Implantación de la Estrategia

- Transferencia de fondos a las CC.AA. para financiar proyectos relacionados con la implementación de las Estrategias en Salud, en concreto de la Estrategia de Enfermedades Raras. Es decir, financiación de actividades tales como: diseño/implantación de proyectos de gestión de enfermedades y gestión de procesos en ER (continuidad de asistencia entre niveles asistenciales), campañas de comunicación a la población sobre factores de riesgo (prevención y detección precoz) y contenidos de la estrategia, intervenciones específicas en materia de ER, proyectos formativos, desarrollo de sistemas de información y registros, acciones de interautonómicas, etc.
- Colaboración y coordinación con el «Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus familias» de Burgos.

### 3.1.3. Seguimiento de la Estrategia en ER

- Celebración de una Jornada Técnica al año de la aprobación de la Estrategia por el CISNS.
- Definición de «Buenas Prácticas en Enfermedades Raras», recopilación y valoración de las mismas para su posterior difusión e inclusión en la revisión de la Estrategia.
- Estudio de las propuestas de clasificación de ER existentes.
- Elaboración de una propuesta de listado de grupos de ER por patologías, así como una relación de subgrupos de ER prioritarias en cada uno de los grupos para ser abordadas desde los CSUR.
- Realización de informes de situación al respecto de los siguientes temas:
  - «Recomendación del Consejo de Europa en el ámbito de las Enfermedades Raras».
  - Implantación de Planes y/o Programas en ER de las CC.AA.
  - Estado en el proceso de designación de los CSUR de ER.
  - Actividades de investigación relacionadas con las ER:
    - Convocatorias de la Acción Estratégica en Salud (FIS y ETES) en relación con las ER.
    - Actividad de cualquiera de los centros y estructuras estables de investigación en relación a las ER (CIBERER, IIER, RETICS, etc.).
  - Seguimiento de las actividades de formación sobre ER.

## 3.2. Metodología de evaluación

La evaluación de una Estrategia del Sistema Nacional de Salud consiste en determinar el mérito o el valor de dicha estrategia, con la finalidad de identificar sus posibles espacios de mejora. Además, y en la medida en que se trata de una práctica analítica de carácter retrospectivo y reflexivo, debe ser planificada con antelación.

En este sentido, el primer paso para la planificación de la evaluación va a ser determinar las cuestiones sobre las cuales, en el futuro, se va a emitir un juicio de valor.

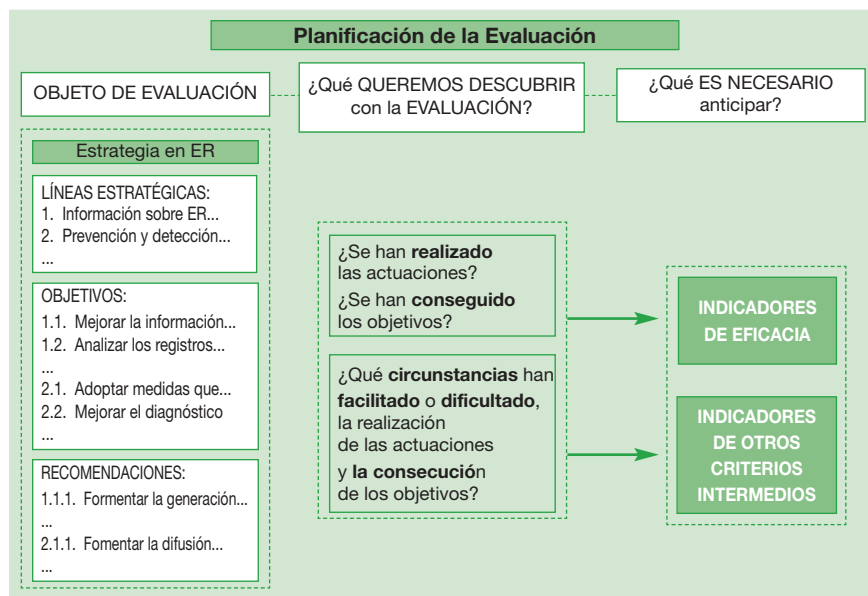
### 3.2.1. Planificación de la evaluación

En primer lugar, se procede a identificar las «necesidades informativas» relevantes para hacer de la evaluación un proceso orientado a la mejora: «¿qué queremos descubrir con la evaluación?»

En segundo lugar, se formulan esas necesidades como las «preguntas de evaluación» a las que, en el futuro, habrá que dar respuesta para hacer emerger conclusiones concretas.

Y en tercer lugar, a la luz de dichas preguntas, se procede a identificar «qué información será necesario generar y registrar (indicadores)» a lo largo del período de implementación, para responderlas.

A continuación se ilustra la lógica que se desprende de la planificación de la evaluación de la Estrategia:



## Criterios de evaluación

Las preguntas de evaluación, que se van a considerar, se relacionan con dos criterios:

a) *Criterio de eficacia*: Preguntas (e indicadores) relacionadas con la consecución de los objetivos y la realización de las recomendaciones propuestas por la Estrategia.

Contribución: La construcción de preguntas e indicadores estará orientada hacia: a) la «búsqueda» de los indicadores más explicativos de cada línea, y b) la «búsqueda» de los aspectos comunes y «significativos» para las Comunidades Autónomas o para el SNS si así se propone.

b) *Otros criterios intermedios*: Construcción de preguntas (e indicadores) relacionadas con las circunstancias que han facilitado o dificultado la realización de las recomendaciones propuestas por la Estrategia.

Contribución: La construcción de preguntas e indicadores se relaciona con la «teoría del cambio» de la Estrategia (9), y la «búsqueda» de las circunstancias distintivas relacionadas con la relevancia de las propuestas (pertinencia, significación y validez) sobre las que articular la cohesión territorial.

## Fuentes y herramientas

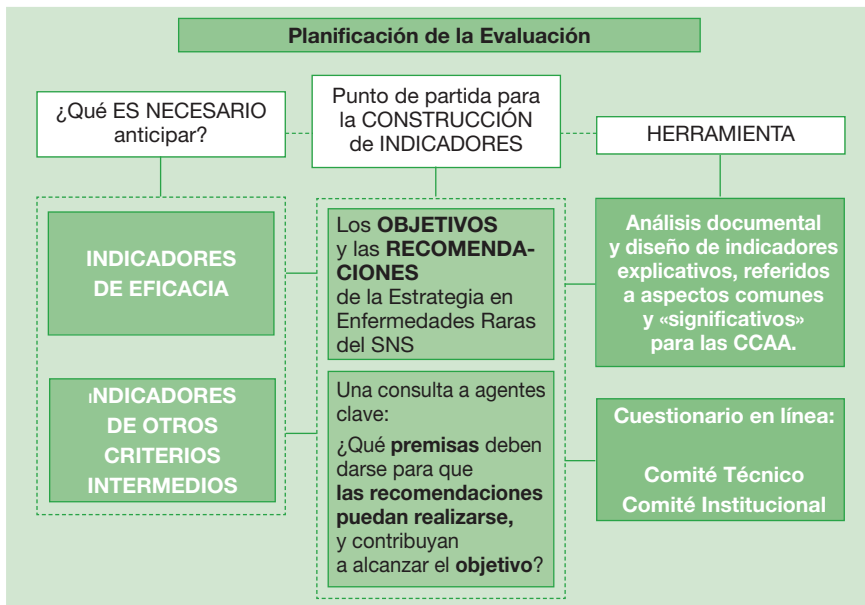
Para construir las preguntas de evaluación utilizamos las siguientes fuentes y herramientas:

*Criterio de eficacia*: Estas preguntas se construyen a partir de los objetivos y las recomendaciones descritos en la Estrategia. El cumplimiento de los estándares propuestos a partir de los indicadores nos dan cuenta de si «vamos, o no, en la buena dirección».

*Otros criterios intermedios*: Estas preguntas se construyen en base a las respuestas de un cuestionario en línea, cumplimentado por el Comité Técnico y el Comité Institucional, orientado a anticipar las distintas circunstancias que pueden facilitar o dificultar la consecución de los objetivos y las recomendaciones.

(9) La Teoría del cambio nos remite a un método de evaluación que se ha consolidado como estrategia para la evaluación de programas sociales complejos (Coote, 2004; Barnes, 2003). El método propone la representación de cómo «unas actividades» van a promover la consecución de «unos objetivos» y, en base a esa representación, facilitar la reflexión alrededor de las circunstancias necesarias para que, efectivamente eso se cumpla.

A continuación se ilustra el proceso de construcción de indicadores:



### 3.2.2. Preguntas e indicadores de eficacia

A continuación quedan recogidas las preguntas y los indicadores que guardan relación con la consecución de los objetivos y la realización de las recomendaciones propuestas por la Estrategia.

La selección de indicadores vinculados a la eficacia se ha realizado, en todo momento, tratando de encontrar el equilibrio entre la simplicidad y la relevancia. Para ello, se ha analizado detenidamente el cuerpo textual de la estrategia, y se han considerado distintos criterios para obtener indicadores y métricas claras en su formulación.

DIMENSIÓN L1. INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS			
Preguntas de evaluación	Indicadores		Fuentes
Eficacia	Indicador	Opciones de respuesta	
¿Se han coordinado MSPS (10) y CC.AA. para crear un conjunto de mínimos comunes de información	Existencia y tipo de acciones de coordinación entre administraciones para mejorar la calidad de la información sobre ER y recursos existentes para su atención	SÍ/NO Tipos de acciones: – Reuniones organizativas para realizar análisis de situación – Inventariado y clasificación de directorios, soportes y herramientas existentes que dan información sobre ER	MSPS/CC.AA./ Sociedades científicas y profesionales/ Asociaciones de pacientes/ ISCIII
¿Se han definido criterios básicos comunes de calidad, utilidad, eficiencia y compatibilidad de los registros?	Existencia y tipo de acciones de coordinación para trabajar sobre la compatibilidad de los registros existentes	SÍ/NO Tipos de acciones: – Creación de grupo de trabajo para realizar análisis de situación – Inventariado y clasificación de los registros existentes	MSPS/CC.AA./ Sociedades científicas y profesionales/ Asociaciones de pacientes/ ISCIII
	Existencia de una definición de criterios básicos comunes de calidad, utilidad, eficiencia y compatibilidad de los registros	SÍ/NO – Definición de criterios básicos comunes – Análisis de registros existentes respecto a dichos criterios	MSPS/CC.AA./ Sociedades científicas y profesionales/ Asociaciones de pacientes/ ISCIII
¿Son la edad y el sexo variables consideradas de manera desagregada en los registros?	Existencia de registros de datos epidemiológicos desagregados por edad y por sexo	Nº de registros que recogen los datos epidemiológicos desagregados por edad y por sexo/ Nº de registros existentes	MSPS/CC.AA./ Sociedades científicas y profesionales/ Asociaciones de pacientes/ ISCIII
¿Se ha creado en el seno de la Estrategia un grupo de trabajo para la codificación y clasificación de ER?	Existencia de un grupo de trabajo para la codificación y clasificación de ER	SÍ/NO	MSPS/CC.AA./ Sociedades científicas y profesionales/ Asociaciones de pacientes/ ISCIII

(10) MSPS = Ministerio de Sanidad y Política Social.

CC.AA. = Comunidades Autónomas.

ISCIII = Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Ciencia e Innovación).

### DIMENSIÓN L1. INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS (Continuación)

Preguntas de evaluación	Indicadores		Fuentes
Eficacia	indicador	Opciones de respuesta	
¿Se está participando en grupos de trabajo de codificación y clasificación que trabajen en este ámbito a nivel internacional?	Participación en grupos de trabajo internacional de codificación y clasificación de ER a los que se apoya o en los que se participa	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Número total de grupos en los que se participa</li> <li>– Tipo de participación (técnica, institucional)</li> <li>– Institución que ampara al grupo internacional en el que se participa</li> </ul>	MSPS/CC.AA./ Sociedades científicas y profesionales/ Asociaciones de pacientes/ ISCIII

### DIMENSIÓN L2. PREVENCIÓN Y DETECCIÓN PECOZ

Preguntas de evaluación	Indicadores		Fuentes
Eficacia	Indicador	Opciones de respuesta	
¿Se han realizado acciones de sensibilización a profesionales y población diana sobre la necesidad de concertar consultas preconcepcionales?	Acciones de sensibilización realizadas	Nº y tipos de acciones de sensibilización realizadas	MSPS/CC.AA.
¿Se han realizado acciones de sensibilización y formación a profesionales de AP para potenciar su papel en el diagnóstico de sospecha de ER?	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Acciones de sensibilización realizadas</li> <li>– Formación en signos y síntomas clínicos de alarma</li> <li>– Programas de prevención primaria implementados</li> </ul>	Nº y tipo	CC.AA.
¿Se ha realizado un análisis, inventariado o mapa de los laboratorios existentes para las pruebas de detección precoz de ER?	Existencia de un borrador de directorio o mapa de laboratorios para este tipo de pruebas de detección precoz de ER	<p>SÍ/NO</p> <p>Borrador de directorio o mapa de laboratorios y pruebas que realiza</p>	MSPS/CC.AA.
¿Se conocen los servicios y pruebas que éstos realizan destinadas al diagnóstico y detección precoz de las ER?	Inventario de servicios y pruebas de asesoramiento genético multidisciplinar (AGM)	Nº y tipos	CC.AA.

DIMENSIÓN L2. PREVENCIÓN Y DETECCIÓN PECOZ (Continuación)			
Preguntas de evaluación	Indicadores		Fuentes
Eficacia	Indicador	Opciones de respuesta	
¿Se conocen los servicios y pruebas que éstos realizan destinadas al diagnóstico y detección precoz de las ER?	Inventario de servicios y pruebas del diagnóstico genético preimplantatorio (DGP)	Nº y tipos	CC.AA.
	Inventario de servicios y pruebas de diagnóstico prenatal	Nº y tipos	CC.AA.
	Inventario de pruebas diagnósticas de cribado neonatal	Nº y tipos	CC.AA.

DIMENSIÓN L3. ASISTENCIA SANITARIA			
Preguntas de evaluación	Indicadores		Fuentes
Eficacia	Indicador	Opciones de respuesta	
¿Ha mejorado la coordinación entre AP, AE y unidades afines que atienden ER?	Acciones de coordinación realizadas	Nº y tipo de acciones realizadas	MSPS/CC.AA./Asociaciones de pacientes
¿Se han logrado consensuar los criterios de agrupación de ER para su consideración en la propuesta de creación de CSUR?	Existencia de un listado de grupos de ER priorizado por patologías, para ser abordados por CSUR	SÍ/NO/ En elaboración de un listado de grupos de patologías por CSUR	MSPS/CC.AA./Sociedades científicas y profesionales/Asociaciones de pacientes/ISCIII

DIMENSIÓN L4. TERAPIAS			
Preguntas de evaluación	Indicadores		Fuentes
Eficacia	Indicador	Opciones de respuesta	
¿Ha mejorado el acceso a medicamentos huérfanos?	Nº de medicamentos huérfanos: – solicitados – autorizados – comercializados	Nº Tiempo transcurrido entre fases	MSPS

DIMENSIÓN L4. TERAPIAS (Continuación)			
Preguntas de evaluación	Indicadores		Fuentes
Eficacia	Indicador	Opciones de respuesta	
¿Ha mejorado el acceso a tratamientos de uso compasivo o con medicamentos extranjeros?	Nº de tratamientos de uso compasivo o con medicamentos extranjeros: – solicitados – autorizados	Nº  Tiempo transcurrido entre fases	MSPS/CC.AA.
¿Ha mejorado el acceso a terapias avanzadas autorizadas?	Número de terapias avanzadas autorizadas	Nº  Denominación y características	MSPS/CC.AA.
¿Se ha realizado un análisis de necesidades de productos sanitarios, coadyuvantes, materiales de cura y dispositivos médicos necesarios para el tratamiento de las ER?	Existencia de un análisis de necesidades de productos sanitarios, coadyuvantes, materiales de cura y dispositivos médicos necesarios para el tratamiento de las ER	SÍ/NO En elaboración	MSPS/CC.AA./ Sociedades científicas y profesionales/ Asociaciones de pacientes/ ISCIII
¿Se conocen los servicios de atención temprana, rehabilitación y logopedia para ER?	Inventario de servicios de atención temprana, rehabilitación y logopedia para ER	Nº y tipos de servicios	MSPS/CC.AA.

DIMENSIÓN L5. ATENCIÓN SOCIO SANITARIA			
Preguntas de evaluación	Indicadores		Fuentes
Eficacia	Indicador	Opciones de respuesta	
¿Se ha impulsado el diseño, implementación y evaluación de modelos de coordinación entre servicios sanitarios y servicios sociales que promuevan la continuidad asistencial?	Registro de actividades de coordinación	SÍ/NO  Nº, tipos de acciones y modelos de coordinación	MSPS/CC.AA.
¿Se conocen los recursos sociales y educativos para las personas con ER?	Inventario de recursos sociales y educativos para las personas con ER	Nº y tipo de oferta de servicios	MSPS/CC.AA./ Asociaciones de pacientes



**DIMENSIÓN L5. ATENCIÓN SOCIO SANITARIA (Continuación)**

<b>Preguntas de evaluación</b>	<b>Indicadores</b>		<b>Fuentes</b>
<b>Eficacia</b>	<b>Indicador</b>	<b>Opciones de respuesta</b>	
¿Se conocen los servicios y acciones de soporte psicológico que se realizan para personas con ER?	Inventario de servicios y acciones de soporte psicológico para personas con ER que se llevan a cabo y organismo/entidad que las realiza	Nº y tipo de servicios y acciones por organismo	MSPS/CC.AA./Asociaciones de pacientes
¿Se ha facilitado la integración social con actividades de ocio y tiempo libre que contemplen condiciones de discapacidad, género y clase social?	Actividades de integración en la comunidad	Nº y tipos de actividades	MSPS/CC.AA./Asociaciones de pacientes
¿Se han promovido actividades de sensibilización sobre ER a profesionales y ciudadanía?	Actividades de sensibilización y tipo	Nº y tipos de actividades	MSPS/CC.AA./Sociedades científicas y profesionales/Asociaciones de pacientes
¿Se han realizado acciones de promoción del asociacionismo y voluntariado?	Acciones para promover el asociacionismo y voluntariado	Nº y tipos de acciones	MSPS/CC.AA./Asociaciones de pacientes
¿Se conoce el número de asociaciones, el perfil y sus actividades?	Inventario de asociaciones/federaciones, perfil y actividades	Nº y tipo de asociaciones/federaciones, perfil y actividades	MSPS/CC.AA./Asociaciones de pacientes

DIMENSIÓN L6. INVESTIGACIÓN			
Preguntas de evaluación	Indicadores		Fuentes
Eficacia	Indicador	Opciones de respuesta	
¿Se conocen los centros y grupos de investigación epidemiológica, clínica, básica y trasnacional en ER?	Inventario de centros y grupos de investigación en ER	Nº y tipo	MSPS/CC.AA./ Asociaciones de pacientes/ ISCIII
¿Se han realizado iniciativas para mantener las ER como línea de investigación prioritaria en el Plan Nacional de I+D+i?	Nº de proyectos de investigación en ER  Nº proyectos conjuntos: – de ámbito nacional – de ámbito internacional	Nº y líneas de investigación	MSPS/CC.AA./ ISCIII

DIMENSIÓN L7. FORMACIÓN			
Preguntas de evaluación	Indicadores		Fuentes
Eficacia	Indicador	Opciones de respuesta	
¿Se han realizado acciones para proponer la inclusión de la formación sobre ER en: – pregrado – postgrado – formación continuada?	Acciones realizadas en cada ámbito: – pregrado – postgrado – formación continuada	En cada ámbito: Nº y tipo – Institución u organismo promotor	MSPS/CC.AA./ Sociedades científicas y profesionales/ ISCIII
¿Se han realizado acciones para la formación de pacientes con ER, sus familias y voluntariado?	Acciones realizadas	Nº y tipo – Institución u organismo promotor	MSPS/CC.AA./ Sociedades científicas y profesionales/ Asociaciones de pacientes/ ISCIII



# 4. Anexos

## 4.1. Bibliografía

### Aspectos generales

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: Comisión de las Comunidades Europeas; 2008.

{SEC(2008)2713}{SEC(2008)2712}. Disponible en:  
[http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf)

Comisión de las Comunidades Europeas. Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 11.11.2008. COM(2008) 726 final. SEC(2008)2713}{SEC(2008)2712}. Disponible en:  
[http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_rec\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_es.pdf)

European Commission. DG Health and Consumer Protection Programme of Community action in the field of public health (2003-2008). Disponible en:  
[http://ec.europa.eu/health/ph\\_programme/programme\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_programme/programme_en.htm)

The Health Programme 2008-2013. Disponible en:  
[http://ec.europa.eu/health/ph\\_programme/pgm2008\\_2013\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_programme/pgm2008_2013_en.htm)

Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, aprobado por la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales en su reunión del día 18 de diciembre de 2006. Boletín Oficial de las Cortes Generales. Senado, n.º 659 (23 de febrero de 2007). Disponible en:  
[http://senaix15.senado.es/legis8/publicaciones/html/maestro/index\\_I0659.html](http://senaix15.senado.es/legis8/publicaciones/html/maestro/index_I0659.html)

Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III). Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004. Disponible en: [http://iier.isciii.es/er/pdf/er\\_libro.pdf](http://iier.isciii.es/er/pdf/er_libro.pdf)

Ministerio de la Salud y de la Protección Social. Plan Nacional Francés para las Enfermedades Raras 2005-2008. Asegurar la equidad para el acceso al diagnóstico, a los tratamientos y a la atención. Disponible en: [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/SN\\_plan\\_nacional\\_frances\\_enfermedades\\_raras.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/SN_plan_nacional_frances_enfermedades_raras.pdf)

Ministerio de Sanidad y Consumo. Estrategia en Cáncer del Sistema Nacional de Salud. Madrid: Agencia de Calidad del SNS. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2006. Disponible en:  
[http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/cancer-cardiopatia/CANCER/opsc\\_est1.pdf.pdf](http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/cancer-cardiopatia/CANCER/opsc_est1.pdf.pdf)

Palau F. Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. Med Clin [Barc] 2009 (en prensa).

Sánchez-Valverde F, García Fuentes M. Enfermedades Raras: el reto de la medicina en el siglo XXI. An Sist Sanit Navar. 2008; 31(16 Supl 2): 5-8. Disponible en:  
[http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/00c\\_Presentacion%20suplemento%2031.2\\_baja.pdf](http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/00c_Presentacion%20suplemento%2031.2_baja.pdf)

Velasco Arias S. Recomendaciones para la práctica del enfoque de género en programas de salud. Madrid: Observatorio de Salud de la Mujer. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2008. Disponible en: <http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/equidad/recomendVelasco2008.pdf>

## Información sobre ER y recursos disponibles. Registros sanitarios

Botella Rocamora P, Zurriaga Lloréns O, Posada de la Paz M, Martínez Beneito MA, Bel Prieto E, Robustillo Rodela A et al. (REpIER). Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003. REpIER editores; 2006. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/Atlas\\_Nacional\\_Provincial\\_ER\\_LD2\\_prot.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/Atlas_Nacional_Provincial_ER_LD2_prot.pdf)

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: Comisión de las Comunidades Europeas; 2008. {SEC(2008)2713}{SEC(2008)2712}. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf)

Grupo de trabajo sobre enfermedades raras de la Unión Europea (Rare Disease Task Force-RDTF). Disponible en: <http://www.rdtf.org/testor/cgi-bin/OTmain.php>

Orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras: datos bibliográficos. Listado por orden alfabético de enfermedades. Informes periódicos de Orphanet. Serie Enfermedades Raras. Orphanet; 2008. Disponible en: [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia\\_de\\_las\\_enfermedades\\_raras\\_por\\_orden\\_alfabetico.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf)

Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. An Sist Sanit Navar. 2008; 31(16 Supl 2): 9-20. Disponible en: [http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/01\\_Enfermedades%20raras%20concepto\\_baja.pdf](http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/01_Enfermedades%20raras%20concepto_baja.pdf)

Serrano Aguilar P, Perestelo Pérez L, García Blasco MJ, Ramalle Gómara E, Pérez Ramos J. Registros y bases de datos existentes en España sobre las enfermedades raras (n.º exp. 05/90228). Financiado por el Fondo de Investigaciones Sanitarias, Evaluación de Tecnologías Sanitarias, Instituto de Salud Carlos III.

Zurriaga Lloréns O, Botella Rocamora P. Distribución de las enfermedades raras en España. JANO Med Humanid. 2008; (1679): 25.

Zurriaga Lloréns O, Martínez García C, Arizo Luque V, Sánchez Pérez MJ, Ramos Aceitero JM, García Blasco MJ et al. Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España. Rev Esp Salud Pública. 2006; 80(3):249-257. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/resp/v80n3/06original.pdf>

## Clasificación y codificación

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

OMS. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud: CIF. 3.ª ed. OMS-Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2001.

Comisión Europea. Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores. Consulta Pública. Las Enfermedades Raras: un desafío para Europa. Luxemburgo: Comisión Europea; 2008. L-2920. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/raredis\\_comm\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_es.pdf)

Junta de Andalucía. Plan de atención a personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. Junta de Andalucía, Consejería de Salud; 2007. Disponible en: <http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/contenidos/gestioncalidad/PlanAndaluzEnfermedadesRaras2088-2012.pdf>

Ministerio de Sanidad y Consumo. Las Enfermedades Raras en España. Análisis Descriptivo de la Situación. Informe del Comité Técnico de Redacción de la Estrategia en ER del SNS. Dirección General de la Agencia de Calidad del SNS. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2008.

Organización Mundial de la Salud. Clasificación estadística internacional de enfermedades y problemas relacionados con la salud. 10ª Revisión (CIE-10). Washington, D.C.: OMS; 2007. Disponible en: <http://www.who.int/classifications/apps/icd/icd10online/>

Pavillon G, Boileau J, Renaud G, Lefèvre H, Jougat E. Bridge coding studies ICD9-ICD10 and effects on French mortality data. En: WHO Family of International Classifications Network Meeting. Reykjavik, Iceland: WHOFIC/04.080; 24-30 October, 2004. [acceso 13 de abril de 2009]. Disponible en: <http://www.nordclass.uu.se/WHOFIC/reykjavik.htm#Report>

Rare Diseases Task Force (RDTF). Minutes of the First Meeting of de RDTF. Coding and Classification Working Group. Luxembourg; RDTF; 11 October 2006.

Rare Diseases Task Force (RDTF). Minutes of the Third Meeting of de RDTF. Luxembourg; RDTF; 20 June 2005.

Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare disease are an important medical and social issue. *Lancet*. 2008; 371(9629): 2039-41.

## Prevención primaria y detección precoz

American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group. Newborn screening: toward a uniform screening panel and system—executive summary. *Pediatrics*. 2006 May;117 (5 Pt 2):S296-307.

Alexander D, van Dyck PC. A vision of the future of newborn screening. *Pediatrics* 2006;117:5350-4.

Artuch R, Moreno J, Puig RM, Quintana M, Montero R, Ormazábal A et al. El laboratorio en el diagnóstico de las enfermedades raras. *An Sist Sanit Navar*. 2008; 31(16 Supl 2): 91-103. Disponible en: [http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/06\\_El%20laboratorio%20en%20el%20diagnostico\\_baja.pdf](http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/06_El%20laboratorio%20en%20el%20diagnostico_baja.pdf)

Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE). Datos acumulados de Programas de Cribado Neonatal en España. Actualizados Diciembre 2007. En: XIV Reunión de los centros de Cribado neonatal. Real Patronato sobre Discapacidad. 14 de octubre de 2008. Madrid: AECNE; 2008. Disponible en: <http://aecne.es/pdf/datos2007.pdf>

Bennett MJ. Follow up testing for metabolic diseases identified by expanded newborn screening using tandem mass spectrometry. *National Academy of Clinical Biochemistry and Laboratory Medicine Practice*; 2009. Disponible en: <http://www.aacc.org/members/nacb/Pages/default.aspx>

Bodamer OA, Hoffmann GF, Lindner M. Expanded newborn screening in Europe 2007. *J Inher Metab Dis.* 2007 Aug;30(4):439-44.

Cocho de Juan JA, Castiñeiras Ramos DE, Fraga Bermúdez JM. Cribado neonatal de los errores congénitos del metabolismo. En: Sanjurjo P, Baldellou A (eds). *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias*. 2ed. Madrid: Ergón; 2006. p. 47-61.

Comité de Estándares de la Sociedad Española de Neonatología. Recomendaciones de mínimos para la asistencia al recién nacido sano. *An Esp Pediatr.* 2001; 55 (2): 141-145. Disponible en: <http://www.se-neonatal.es/upload/files/Minimos%20RN%20sano.pdf>

Corveleyn A, Morris MA, Dequeker E, Sermon K, Lawford Davies J, Antiñolo G et al. Provision and quality assurance of preimplantation genetic diagnosis in Europe. *Eur J Hum Genet.* 2008;16: 290-299.

Dowling M, Pollitt R. Newborn bloodspot screening in the UK—past present and future. *Ann Clin Biochem.* 2008 Jan;45(Pt1):11-7.

Dulín-Íñiguez E, Espada M, Eguileor-Gurtubai I. Programas de cribado neonatal. *An Pediatr Contin.* 2006;4(1):61-65. Disponible en: [http://www.neonatos.org/DOCUMENTOS/Cribado\\_neonatal.pdf](http://www.neonatos.org/DOCUMENTOS/Cribado_neonatal.pdf)

European Commission. Joint Research Center and the Institute for Prospective Technological Studies (JRC-IPTS). Genetic Testing Services for Hereditary Diseases in Spain: Results from a Survey. Sevilla: European Commission JRC-IPTS; 2002. Report EUR 20516EN. Disponible en: [http://www.juntadeandalucia.es/salud/orgdep/AETSA/pdf/Tests\\_Geneticos\\_ES\\_IPTS.pdf](http://www.juntadeandalucia.es/salud/orgdep/AETSA/pdf/Tests_Geneticos_ES_IPTS.pdf)

European Commission. Joint Research Center and the Institute for Prospective Technological Studies (JRC-IPTS). Preimplantation Genetic Diagnosis in Europe. Sevilla: European Commission JRC-IPTS; 2007. Report EUR 22764EN. Disponible en: <http://ftp.jrc.es/EURdoc/eur22764en.pdf>

González-Lamuño D, García Fuentes M. Enfermedades de base genética. *An Sist Sanit Navar.* 2008; 31(16 Supl 2): 105-126. Disponible en: [http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/07\\_Enfermedades%20de%20base%20genetica.pdf](http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/07_Enfermedades%20de%20base%20genetica.pdf)

González-Lamuño D, García Fuentes M. Enfermedades Raras en Pediatría. *An Sist Sanit Navar.* 2008; 31(16 Supl 2): 21-29. Disponible en [http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/02\\_Enfermedades%20raras%20pediatria\\_baja.pdf](http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/02_Enfermedades%20raras%20pediatria_baja.pdf)

Ibarreta D, Bock AK, Klein C, Rodriguez-Cerezo E. Towards Quality Assurance and Harmonization of Genetic Testing Services in the EU (synthesis report). JRC-IPTS and JRC-IRMM. European Communities; 2003. Report EUR 20977EN. Disponible en: [http://www.iss.it/binary/tege/cont/ESTO\\_eur20977en.1151682475.pdf](http://www.iss.it/binary/tege/cont/ESTO_eur20977en.1151682475.pdf)

Lorda-Sánchez I, Ramos C, Ayuso C. Consulta Genética y Diagnóstico Genético Prenatal. *Pediatr Integral (Madrid).* 2006; X(8): 559-568.

Ministerio de Sanidad y Consumo. Informe sobre la situación de los programas de cribado neonatal en España. Propuestas de actuación. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; Octubre 2006.

Red de Investigación Epidemiológica en Enfermedades Raras y Grupo de Trabajo de la Sociedad Española de Química Clínica. Desigualdades de la oferta de servicios de cribado neonatal en España e implantación de nuevas tecnologías [monografía en Internet]. Instituto de Investigación de Enferme-

dades Raras (Instituto de Salud Carlos III); [acceso 14 de abril de 2009]. Disponible en: [http://ier.isciii.es/repier/prv/pdf/r\\_abs3.pdf](http://ier.isciii.es/repier/prv/pdf/r_abs3.pdf)  
Pollitt RJ. International perspectives on newborn screening. *J Inher Metab Dis.* 2006; 29:390–396.

## Atención sanitaria

Associació Catalana de las Neurofibromatosis. La Neurofibromatosis - Guía de familias. Madrid: IMSERSO; 2004.

Asociación Española de Aniridia. El Síndrome de Wagr-Guía de familias. Madrid: IMSERSO;2002.

Asociación Española de Esclerodermia/FEDER, Instituto de Salud Carlos III, Esclerodermia - Guía de familias. Madrid: IMSERSO; 2004.

Cánovas Sánchez F, Pardavilla Martínez B. La gestión de la calidad en los Servicios Sociales. Madrid: IMSERSO; 2004.

European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). Position Paper on Centers of Expertise and European Reference Networks for Rare Diseases [monografía en Internet]. Eurordis; 2008 [acceso 14 de abril de 2009]. Disponible en:  
<http://www.eurordis.org/IMG/pdf/position-paper-EURORDIS-centres-excellence-networksFeb08.pdf>

European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). Position Paper on Specialized Services for people living with Rare Diseases [monografía en Internet]. Eurordis; 2008 [acceso 14 de abril de 2009]. Disponible en:  
<http://www.eurordis.org/IMG/pdf/position-paper-EURORDIS-specialised-servicesFeb08.pdf>

Fernández Fernández S, Iglesias García MT, Martís Flórez JR. Transición escuela-empleo de las personas con discapacidad. Madrid: IMSERSO; 2004. Disponible en:  
<http://www.doredin.mec.es/documentos/01720070000003.pdf>

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

IMSERSO. I Plan Nacional de Accesibilidad 2004-2012. IMSERSO; 2004.

Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO). Plan de acción para las personas con discapacidad (2003-2007). 3ª ed. Madrid:IMSERSO; 2001.

Instituto Nacional de Estadística (INE), Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO), Fundación ONCE. Encuesta sobre Discapacidades, Deficiencias y Estado de Salud (EDDS). INE 2001. [acceso 14 de abril de 2009]. Disponible en:  
[http://www.ine.es/prodyser/pubweb/disc\\_inf05/discapa\\_inf.htm](http://www.ine.es/prodyser/pubweb/disc_inf05/discapa_inf.htm)

Ley 13/1982, de 7 de abril, de Integración Social de los Minusválidos (LISMI). Boletín Oficial del Estado, nº 103, (30 de abril de 1982).

Ley 51/2003, de 2 de diciembre, de Igualdad de Oportunidades, No Discriminación y Accesibilidad Universal de las Personas con Discapacidad (LIONDAU). Boletín Oficial del Estado, nº 289, (3 de diciembre de 2003).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. Boletín Oficial del Estado, nº 299, (15 de diciembre de 2006).



Luengo Gómez S, Aranda Jaquotot MT, de la Fuente Sánchez M. Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias. 1ª ed CUANTER, Investigación Social y de Mercado; 2001.

Ministerio de Sanidad y Consumo. Bases para un modelo de atención socio-sanitaria. Pleno del CISNS; 2001.

Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Libro Blanco de Atención a las personas en situación de dependencia. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2004. Disponible en: <http://www.imsersomayores.csic.es/documentos/documentos/libroblancodependencia/mtas-libroblancodependencia-01.pdf>

Ministerio de Trabajo e Inmigración. Estrategia Global de acción para el empleo de personas con discapacidad 2008-2012. Ministerio de Trabajo e Inmigración; 2008. Disponible en: [http://sid.usal.es/idocs/F8/FDO20699/estrategia\\_empleo.pdf](http://sid.usal.es/idocs/F8/FDO20699/estrategia_empleo.pdf)

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. Boletín Oficial del Estado, n.º 270 (11 de noviembre de 2006).

## Terapias

Bel Prieto E, Bonet Clos, Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos en España: el Grupo de investigación Terapéutica de Enfermedades Raras (GITER) de la Red epidemiológica para la investigación de Enfermedades Raras (REPIER). *Cienc Technol Pharm* 2005; 15(1): 33-42.

Consejo General de Colegios Farmacéuticos. Nuevos Medicamentos en España 2007. *Panor Actual Medicam*. 2008;32(310):3-7.

Departament de Salut. Plan Director Sociosanitari de Catalunya. Barcelona: Generalitat de Catalunya, Departament de Salut; 2008. Disponible en: <http://www.gencat.cat/salut/depsalut/pdf/sociosan2008.pdf>

European Medicines Agency (EMA). Points to consider on the calculations and reporting of prevalence of a condition for orphan designation. London: 2002. COMP/ 436/01. Disponible en: <http://www.emea.eu.int/pdfs/human/comp/043601.pdf>

European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). Eurordis contribution to the consultation on the future of the EU single market in pharmaceuticals for human use [monografía en Internet]. *Eurordis*; 2007 [acceso 14 de abril de 2009]. Disponible en: <http://www.eurordis.org/IMG/pdf/contribution-single-market-pharma-oct07.pdf>

European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). EURORDIS surveys of orphan drugs: Availability and prices in EU Member States. October 2002-January 2003. Disponible en: [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/omp\\_availability\\_europe02-03\\_20report.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/omp_availability_europe02-03_20report.pdf)

European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). Position Paper on the «Centralised procedure for the scientific assessment of the Therapeutic Added Value of Orphan Drugs» [monografía en Internet]. *Eurordis*; 2008 [acceso 14 de abril de 2009]. Disponible en: <http://www.eurordis.org/IMG/pdf/position-paper-EURORDIS-therapeutic-added-value-ODFeb08.pdf>

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Informe sobre las desigualdades en políticas para Enfermedades Raras (ER) en España. FEDER; 2007. Disponible en: <http://www.correofarmacaceutico.com/documentos/291007informedesigualdadespolesp.pdf>

Junta de Andalucía. Plan de atención a personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. Sevilla: Junta de Andalucía, Consejería de Salud; 2007. Disponible en: <http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/contenidos/gestioncalidad/PlanAndaluzEnfermedadesRaras2088-2012.pdf>

Legislación Vigente de Medicamentos Huérfanos [sede Web]. Universidad Autónoma de Barcelona. Instituto de Salud Carlos III. Proyecto europeo Network of Public Health Institutions on Rare Diseases (NEPHIRD). [acceso 14 de abril de 2009]. Disponible en: <http://www.ub.es/legmh/erigener.htm>

Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud. Boletín Oficial del Estado, n.º 128 (29 de mayo de 2003).

Ministerio de Sanidad y Consumo. Novedades en la Agencia de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS). Noticias y temas de interés del Sistema Nacional de Salud. 2007; 31(1);33. Disponible en: [http://www.msc.es/biblioPublic/publicaciones/docs/vol31\\_1ProgramasAyudaInvClinicaInd.pdf](http://www.msc.es/biblioPublic/publicaciones/docs/vol31_1ProgramasAyudaInvClinicaInd.pdf)

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. Boletín Oficial del Estado, n.º 222 (16 de septiembre de 2006).

Real Decreto 1301/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las normas de calidad y seguridad para la donación, la obtención, la evaluación, el procesamiento, la preservación, el almacenamiento y la distribución de células y tejidos humanos y se aprueban las normas de coordinación y funcionamiento para su uso en humanos. Boletín Oficial del Estado, n.º 270 (11 de noviembre de 2006).

Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpIER). Dirección General de Salud Pública y Servicios de Epidemiología y Salud Laboral. Enfermedades Raras en Andalucía. 2.ª Ed. Sevilla: Consejería de Salud de la Junta de Andalucía; 2006. Disponible en: [http://www.juntadeandalucia.es/salud/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu\\_az/er/Archivos/libro\\_enfermed\\_raras.pdf](http://www.juntadeandalucia.es/salud/contenidos/profesionales/vigilanciaepi/docu_az/er/Archivos/libro_enfermed_raras.pdf)

Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. Disponible en: [http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/site/es/oj/2000/l\\_018/l\\_01820000122es00010005.pdf](http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/site/es/oj/2000/l_018/l_01820000122es00010005.pdf)

The European Association for Bioindustries (EuropaBio). Biotech Fact Sheet: Human Cell and Tissue Based Products. Biotech and Healthcare. Brussels: EuropaBio; 2003. Disponible en: <http://www.europabio.org/documents/tissues-cells.pdf>

## Atención sociosanitaria

Aldamiz-Echevarría L, Prieto JA, Couce ML, González Lamuña D. Recursos on-line en el manejo de enfermedades raras. An Sist Sanit Navar. 2007;30(2)145-152. Disponible en: [http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/09\\_Recurros%20on%20line%20en%20el%20manejo\\_baja.pdf](http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/09_Recurros%20on%20line%20en%20el%20manejo_baja.pdf)

Avellaneda A, Izquierdo M, Torrent-Farnell J, Ramón JR. Enfermedades Raras: Enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. An Sist Sanit Navar. 2007;30(2)177-190. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v30n2/colaboracion.pdf>

Del Barrio JA, Castro A. Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras. An Sist Sanit Navar. 2007;30(2)153-163. Disponible en: [http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/10\\_Infraestructura%20y%20recursos\\_baja.pdf](http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/10_Infraestructura%20y%20recursos_baja.pdf)

European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). The voice of 12.000 patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. A report based on the EurordisCare2 and EurordisCare3 Surveys. France: Eurordis; 2009. Disponible en: [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice\\_12000\\_patients/EURORDISCARE\\_FULLBOOKr.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf)

Luengo S, Aranda MT, de la Fuente M. Enfermedades Raras: Situación y demandas sociosanitarias. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Colección estudios e informes. 2001. Serie estudios n.º 5.

Servicio de Pediatría Hospital Universitario «Marqués de Valdecilla». Universidad de Cantabria. Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria. Documentos 69/2005. Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. 2005.

## Formación e Investigación

Avellaneda A, Izquierdo M, Luengo S, Arenas J, Ramón JR. Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria. Aten Primaria. 2006; 38: 345-348.

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) <http://www.ciberer.es>

Comisión Europea. Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores. Consulta Pública. Las Enfermedades Raras: un desafío para Europa. Luxemburgo: Comisión Europea; 2008. L-2920. Disponible en: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rareidis\\_comm\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rareidis_comm_es.pdf)

European Conference on Rare Diseases (ECRD). Informe del Congreso Europeo de Enfermedades Raras. Luxemburgo, 21 y 22 de junio de 2005. Disponible en: <http://www.eurordis.org/IMG/pdf/ES-ECRDtotal.pdf>

European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). Position Paper on Research Priorities for Rare Diseases [monografía en Internet]. Eurordis; 2008 [acceso 14 de abril de 2009]. Disponible en: <http://www.eurordis.org/IMG/pdf/position-paper-EURORDIS-research-prioritiesFeb08.pdf>

Farmaindustria. Enfermedades raras: raras: la cara más social de la investigación traslacional. Redes Investig Medicam. 2007;(9):19-59. Disponible en: [http://www.medicamentos-innovadores.org/documentos/redes/redes\\_9.pdf](http://www.medicamentos-innovadores.org/documentos/redes/redes_9.pdf)

Instituto de Salud Carlos III. Fundación para la Cooperación y Salud Internacional (FCSAI). Memorias FCSAI 2005, 2006 y 2007. Ministerio de Sanidad y Consumo.

Orden SCO/3158/2003, de 7 de noviembre, por la que se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, n.º 273 (8 de noviembre de 2003).

## Sitios Web de interés

Clasificación y sistemas de información:

- Instituto Investigación Enfermedades Raras (IIER), con información, documentación y noticias sobre enfermedades raras. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español (SIERE). <http://iier.isciii.es/er>
- Orphanet. Base de datos europea con información actualizada sobre enfermedades raras, medicamentos huérfanos y asociaciones de afectados. [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/pat\\_index.php?Lng=ES](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/pat_index.php?Lng=ES) / <http://www.orpha.net>
- Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras. Es una red temática de investigación cooperativa. <http://repier.retics.net/repier/home.aspx>

## Medicamentos huérfanos:

- European agency for the evaluation of medicinal products. Información sobre procedimientos para la designación y el registro de medicamentos huérfanos de la UE. <http://www.emea.europa.eu>
- Orpha.net. Medicamentos huérfanos comercializados en Europa. [http://www.orpha.net/docs/List\\_of\\_orphan\\_drugs\\_Europe.pdf](http://www.orpha.net/docs/List_of_orphan_drugs_Europe.pdf)
- NORD. Medicamentos huérfanos. <http://www.rarediseases.org/search/noddsearch.html>
- Información sobre normativa Medicamentos Huérfanos. Universidad de Barcelona e ISCIII que recopila y comenta la normativa que afecta a los MH, dirigida a personal que trabaja en I+D e industria farmacéutica, personal sanitario, enfermos y cuidadores. <http://www.ub.es/legmh>
- Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. <http://www.agemed.es>

## Asociaciones de enfermos:

- Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER). <http://www.enfermedades-raras.org/es/default.htm>
- European Organization for Rare Diseases (EURORDIS). <http://www.eurordis.org>
- Federación de asociaciones de afectados por ER de EE.UU. (NORD). <http://www.rarediseases.org>

## Webs institucionales:

- Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. <http://www.agemed.es/>
- CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Salud Carlos III <http://www.ciberer.es>
- Comisión Europea. Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores (DG-SANCO). [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_3\\_es.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_3_es.htm)
- European agency for the evaluation of medicinal products (EMES). Committee for Orphan Medicinal Products. <http://www.emea.eu.int/htms/general/contacts/COMP.html>
- IMSERSO. Ministerio de Educación, Política Social y Deporte, [http://www.seg-social.es/imserso/centros/1\\_centros.html](http://www.seg-social.es/imserso/centros/1_centros.html)
- Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III. [http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/enfermedadesraras\\_presentacion.jsp](http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/enfermedadesraras_presentacion.jsp)
- Ministerio de Sanidad y Política Social. <http://www.msps.es>
- Real Patronato sobre Discapacidad. <http://www.rpd.es/>

Servicio de Información sobre la Discapacidad (SID). Ministerio de Educación, Política Social y Deporte. <http://sid.usal.es/>

## 4.2. Índice de siglas y acrónimos

AES: Acción Estratégica en Salud.  
AETS: Agencia Española de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.  
AECNE: Asociación Española de Cribado Neonatal.  
AECOM: Asociación Española de Errores Congénitos del Metabolismo.  
AEGH: Asociación Española de Genética Humana.  
AEP: Asociación Española de Pediatría.  
AEPap: Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria.  
AE: Atención Especializada.  
AP: Atención Primaria.  
ATU: Autorización Temporal de Uso.  
BNLC: Banco Nacional de Líneas Celulares.  
CAIBER: Consorcios Asociados de Investigación Biomédica en Red.  
CAT: Comité de Terapias Avanzadas.  
CAPV: Comunidad Autónoma del País Vasco.  
CC.AA.: Comunidades Autónomas.  
CE: Comunidad Europea.  
CEAPAT: Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas.  
CEAS: Centros de Acción Social.  
CERMI: Comité Español de Representantes de Minusválidos.  
CI: Comité Institucional de la Estrategia.  
CIAC: Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas.  
CIBER: Centro de Investigación Biomédica en Red.  
CIBERER: Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.  
CIE: Clasificación Internacional de Enfermedades.  
CIF: Clasificación Internacional del Funcionamiento y la Discapacidad.  
CISAT: Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico.  
CISATER: Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras.  
CISNS: Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.  
CMBD: Conjunto Mínimo Básico de Datos.  
COMP: Comité de Medicamentos Huérfanos.  
CRE: Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus familias.  
CSE: Comité de Seguimiento y Evaluación de la Estrategia.  
CSIC: Centro Superior de Investigaciones Científicas.  
CSUR: Centros: Servicios y Unidades de Referencia.  
CT: Comité Técnico de la Estrategia.  
DGP: Diagnóstico genético preimplantatorio.  
DG-SANCO: Dirección General de Salud Pública y Protección del Consumidor.  
DP: Diagnóstico prenatal.  
EAP: Equipos de Atención Primaria.  
ECB: Equipos de Coordinación de Base.  
ECEMC: Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.  
EDDS: Encuesta sobre Discapacidades: Deficiencia y Estado de Salud.  
EM: Enfermedades metabólicas.  
EMEA: Agencia Europea del Medicamento.  
ENCYT: Estrategia Nacional de Ciencia y Tecnología.  
ENERCA: European Network for Rare and Congenital Anemias.  
ER: Enfermedades Raras.  
ESM: Equipos de Salud Mental.  
FAECAP: Federación de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y AP.  
FDA: U.S.A. Food and Drug Administration.  
FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras.  
FIS: Fondo de Investigación Sanitaria.  
GITER: Grupo de Investigación Terapéutica sobre Enfermedades Raras.  
IIER: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

IVE: Interrupción Voluntaria del Embarazo.  
IMERSO: Instituto de Migraciones y Servicios Sociales.  
INERGEN: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de Base Genética.  
IPTS: Institute for Prospective Technological Studies.  
ISCIH: Instituto de Salud Carlos III.  
LIONDAU: Ley de Igualdad de Oportunidades: No Discriminación y Accesibilidad Universal de las personas con discapacidad.  
LISMI: Ley de Integración Social de Minusválidos.  
MBE: Medicina Basada en la Evidencia.  
MH: Medicamentos huérfanos.  
MSC: Ministerio de Sanidad y Consumo.  
MSPS: Ministerio de Sanidad y Política Social.  
OM: Orden Ministerial.  
OMS: Organización Mundial de la Salud.  
ONCE: Organización Nacional de Ciegos.  
ONG: Organización No Gubernamental.  
OPE: Oficinas de Proyectos Europeos.  
OPI: Organismo Público de Investigación.  
OTM: Otros trastornos del metabolismo.  
OTRI: Oficina de Transferencia de Resultados de Investigación.  
PCN: Programas de Cribado Neonatal.  
PDSS: Plan Director Sociosanitario.  
PIER: Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.  
PIDEX: Plan Integral de Atención Sociosanitaria al Deterioro Cognitivo en Extremadura.  
PIB: Producto Interior Bruto.  
PM: Programa Marco.  
PYME: Pequeña y Mediana Empresa.  
RD: Real Decreto.  
RDTF-WG: Rare Diseases Task Force-Working Group.  
RECGEN: Red de Centros de Genética Clínica y Molecular.  
REDEMETH: Red de Enfermedades Metabólicas Hereditarias.  
REGPER: Registro de Pacientes de ER.  
REpIER: Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras.  
RETICS: Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria.  
RN: Recién nacido.  
SAAD: Sistema para la Autonomía y Atención de la Dependencia.  
SEGO: S.E. de Ginecología y Obstetricia.  
SEI: S.E. Inmunología.  
SEMERGEN: S.E. Médicos de Atención Primaria.  
SEMFYC: S.E. Medicina Familiar y Comunitaria.  
SEMG: S.E. Medicina General.  
SEMI: S.E. Medicina Interna.  
SEN: S.E. Neurología.  
SEQC: S.E. de Bioquímica Clínica y Patología Molecular.  
SIERE: Sistema de Información de ER en Español.  
SID: Servicio de Información sobre Discapacidad.  
SITE: Servicio de Información Telefónica para la Embarazada.  
SITTE: Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos en Español.  
SNS: Sistema Nacional de Salud.  
SP: Salud Pública.  
TA: Terapias Avanzadas.  
TERCEL: Red de Terapia Celular .  
UCG: Unidades de Consejo Genético.  
UE: Unión Europa.  
UESCE: Unión Española de Sociedades Científicas de Enfermería.  
VTA: Valor Terapéutico Añadido.

La complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva de estas enfermedades, su importante morbi-mortalidad, los altos niveles de discapacidad que conllevan y que dificultan el desarrollo de un proyecto vital normal, no solo a quién padece sino también a las familias, hacen preciso un abordaje integral sociosanitario de este problema. En España, se estima que hay unos 3 millones de personas afectadas por estas patologías, por lo que constituyen una prioridad en la política del Ministerio de Sanidad y Política Social, orientada a favorecer el tratamiento de estos pacientes y a avanzar en la búsqueda de soluciones a su enfermedad.

El presente documento establece un conjunto de objetivos y recomendaciones que contribuirán a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y atención sanitaria en relación con las enfermedades raras, basadas en la excelencia clínica en condiciones de igualdad en todo el territorio nacional. De esta forma, se contribuye a la necesaria cohesión y equidad de nuestro sistema sanitario en beneficio de las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familias.

