



Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Paloma Casado Durández
Subdirección General de Calidad y Cohesión
Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

Jornada de Actualización de los Recursos en la Atención en
Enfermedades Raras. Junio 2014. Burgos

Estrategias en salud del SNS

El Ministerio de Sanidad tiene como misión

- potenciar la cohesión y
- velar por la equidad en el acceso y
- la calidad de las prestaciones, así como
- la participación ciudadana.

ESTRATEGIAS EN SALUD

- patologías más prevalentes
- mayor carga asistencial, familiar, social y económica,



Estrategias en salud del SNS

Instrumentos de utilidad

- para los profesionales,
- los pacientes
- los servicios de salud,

contienen recomendaciones de mejora

consensuadas para todo el Sistema Nacional de Salud.

Estrategias aprobadas

Estrategia en cáncer
Estrategia en cardiopatía isquémica
Estrategia en diabetes
Estrategia en salud mental

2006

Estrategia en cuidados paliativos

2007

Estrategia en ictus

2008

2009

Estrategia en enfermedades raras

Estrategia en enfermedad pulmonar obstructiva



2012

Estrategia en Enfermedades Reumáticas y Mielopatías Neurológicas

Estrategia para el abordaje de la cronicidad en el SNS

2014

Estrategia en enfermedades raras

Metodología estrategias fases

- 1) Proceso de redacción
- 2) Proceso de implementación
- 3) Proceso de evaluación y actualización



1. Proceso de redacción



2. Proceso de implementación

- Actividades sensibilización, difusión y comunicación
- Convenios con sociedades científicas, asociaciones de pacientes, etc.
- Elaboración Guías Práctica Clínica
- Constitución de grupos de trabajo
- Distribución de fondos a Comunidades Autónomas

3. Proceso de evaluación y actualización

- Evaluación cada 2 años
- Recogida de información establecida en indicadores
- Presentación del informe de evaluación al CISNS
- Actualización de los contenidos en función de:
 - Nueva evidencia científica disponible
 - Resultados de la evaluación
- Nueva versión de la Estrategia

Estrategia en Enfermedades Raras del SNS

- **Junio 2006:** el Consejo Interterritorial del SNS aprueba la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS.
- **Diciembre 2012:** el CISNS aprueba el informe de evaluación de la Estrategia
- **Junio 2014:** el CISNS aprueba la actualización de la Estrategia



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

Estructura del documento

Aspectos generales:

- Situación de las ER en España
- Metodología del documento
- Definición de conceptos generales

Desarrollo de las 7 grandes líneas estratégicas:

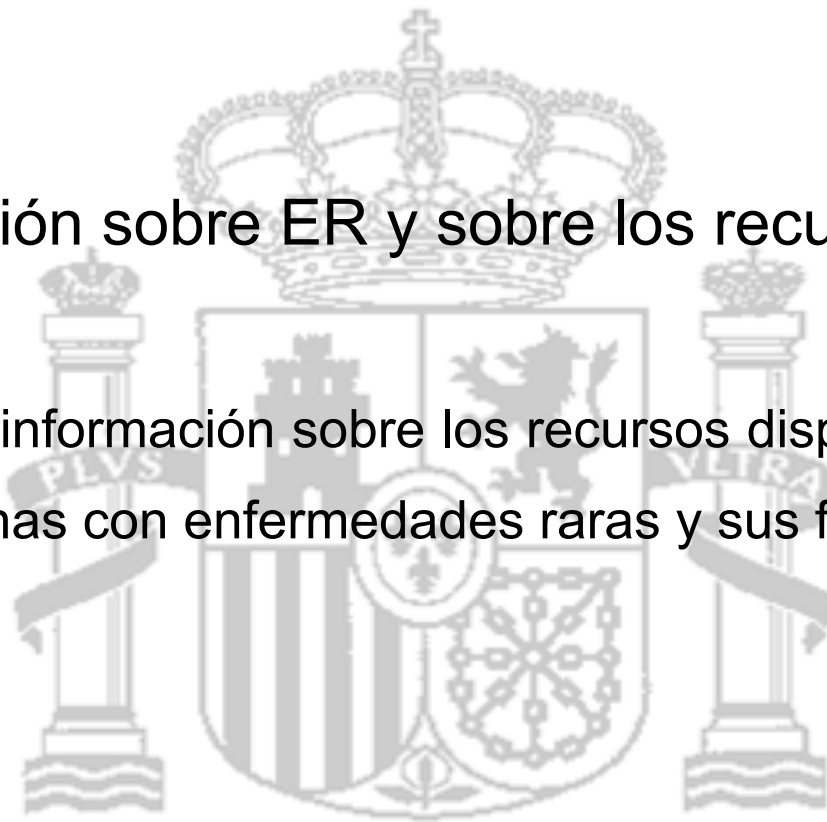
- Línea 1: Información sobre ER
- Línea 2: Prevención y detección precoz
- Línea 3: Atención sanitaria
- Línea 4: Terapias
- Línea 5: Atención sociosanitaria
- Línea 6: Investigación
- Línea 7: Formación

Línea 1: información sobre ER

1.1. Información sobre ER y sobre los recursos disponibles

Objetivo 1

Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con enfermedades raras y sus familias.



Línea 1: información sobre ER

1.1. Información sobre ER y recursos disponibles

The screenshot shows the Orphanet España website. At the top right, it says "Orphanet España" next to a Spanish flag. The main header features the "orphanet" logo with "Inserm" and the European Union flag below it. To the right of the logo, it says "Punto de acceso al sitio web de Orphanet-España". Below the header is a row of six small images: a hand holding a test tube, a microscopic view of cells, a laboratory tray, a stack of papers, a person using a pipette, and a person holding a baby. On the left side, there is a blue sidebar with the heading "España" and a list of navigation links: Inicio, Contacto, Gobernanza, Financiación, Enciclopedia, Otros recursos, and Registre su actividad. Below the sidebar is a language selection dropdown menu set to "Seleccioneu idioma" and a "Google Traductor" link. At the bottom left, there is a "NOTICIAS" section with a "Stop Sanfilippo: Campaña" link. On the right side, there is an orange banner for "Servicios de Orphanet internacional:" followed by a list of services: a list and classification of rare diseases, an encyclopedia, a directory of services (specialized consultations, clinical laboratories, research projects, registries, clinical trials, patient associations), a list of orphan drugs, guides and reports, and a bulletin. Below this list is a language selection dropdown set to "ES" and an "OK" button. At the bottom right, a blue banner says "¡Bienvenido a la página web española de Orphanet!".

Línea 1: información sobre ER

1.2. Registro

Objetivo 2

Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.



Línea 1: información sobre ER

1.2. Registros sanitarios



The screenshot displays the website for the Spanish Rare Diseases Registries Research Network (SpainRDR). At the top, there is a navigation bar with the logo of the Instituto de Salud Carlos III and the text 'SpainRDR Spanish Rare Diseases Registries Research Network'. To the right, there are flags for Spanish and English, and a search bar with the text 'Buscar en este sitio...'. Below the navigation bar, there is a menu with the following items: 'Acerca SpainRDR', 'Socios', 'Registro Nacional ER', 'Registros ER Comunidades Autónomas', 'Registros ER Pacientes', 'Informes y Datos', and 'Biobanco'. The main content area features the title 'Registro Nacional de Enfermedades Raras' and a paragraph of text describing the registry's purpose and history. The text states that the first decision regarding the development of a national registry of rare diseases was adopted by the ISCIII in 2005. The registry is part of the National Agency for Data Protection (AEPD) and aims to create a global platform for sharing and harmonizing methodologies.

<https://registroraras.isciii.es>

Línea 2: Prevención y detección precoz

- Reducir la incidencia de la ER
- Mejorar el diagnóstico prenatal
- Mejorar los programas de cribado neonatal en el SNS
- Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas y consejo genético
- Agilizar el diagnóstico de sospecha de ER en el ámbito de la Atención Primaria

Cribado

- Cartera común de cribado poblacional neonatal para 7 patologías:
 - hipotiroidismo congénito,
 - fenilcetonuria,
 - fibrosis quística,
 - deficiencia de acil coenzima A deshidrogenada de cadena media (MCADD),
 - deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD),
 - acidemia glutárica tipo I (GA-I) y
 - anemia falciforme.
- Sistema de Información de cribado neonatal para realizar un correcto seguimiento y evaluación de los programas poblacionales de cribado neonatal.
- Sistema de gestión de la calidad para abordar de manera homogénea en todas las CCAA los procesos de cribado mediante la elaboración de protocolos consensuados.

Agilizar el diagnóstico de sospecha de ER en el ámbito de la Atención Primaria



Enfermedades raras

Home Buscador Recursos Coordinación especialista Registro Investigación

Home

BIENVENIDOS AL PROTOCOLO DICE DE ATENCIÓN PRIMARIA DE ENFERMEDADES RARAS (DICE-APER).

[¿QUE SON LAS ENFERMEDADES RARAS?](#) [OBJETIVOS DEL PROTOCOLO DICE-APER](#) [¿SOBRECARGARÁ MI TRABAJO EN LA CONSULTA?](#)

Las Enfermedades Raras (ER) son, en general, un 1.- **Diagnóstico (D):** Identificar a las personas que



- Atención Integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales
- Centros, Servicios y Unidades de Referencia
- Potenciar la rehabilitación integral
- Garantizar la atención psicológica

CSUR

The screenshot shows the CSUR website interface. At the top, there is a header with the Spanish coat of arms and the text "GOBIERNO DE ESPAÑA" and "MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD". Below this, there is a navigation bar with several menu items: "Organización institucional", "Ciudadanos", "Profesionales", "Biblioteca y Publicaciones", "Portal Estadístico del SNS", "Proyectos normativos", "Servicios Sociales e Igualdad", "Servicios al Ciudadano", and "Sede Electrónica". The "Profesionales" menu item is highlighted. Below the navigation bar, there is a main content area with a breadcrumb trail: "Inicio > Profesionales > Centros, Servicios y Unidades de Referencia >". The main heading is "Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud". Below this heading, there is a list of bullet points defining "Centro de Referencia" and "Servicio o Unidad de Referencia".

Bienvenidos Berwinguts Ongi etorri Benvidos Berwinguts Welco
Bienvenue

Buscar Aceptar

Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

Mapa Web Contacto

Organización institucional | Ciudadanos | **Profesionales** | Biblioteca y Publicaciones | Portal Estadístico del SNS | Proyectos normativos | Servicios Sociales e Igualdad | Servicios al Ciudadano | Sede Electrónica

[Inicio](#) > [Profesionales](#) > [Centros, Servicios y Unidades de Referencia](#) >

Centros, Servicios y Unidades 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 establecidas en el Real Decreto 1302/2006.
- **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 establecidas en el Real Decreto 1302/2006, aunque además ese servicio o unidad atienda otras patologías para las que no sería considerado de referencia

CSUR actuales para Enfermedades Raras

Ya designados para:

- Glaucoma en la infancia
- Alteraciones congénitas del desarrollo ocular
- Tumores oculares en la infancia
- Queratoplastia penetrante en niños
- Trasplantes infantiles
- Tratamiento ortopédico
- Cardiopatías congénitas
- Cardiopatías familiares
- Ataxias y paraplejías hereditarias
- Esclerosis múltiple.
- Enfermedades metabólicas hereditarias
- Síndromes genéticos neurocutáneos)

En proceso de designación:

- Enfermedades neuromusculares
- Enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento
- Trastornos complejos del sistema nervioso autónomo.

Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

- El total de medicamentos huérfanos autorizados es de 74 medicamentos, 6 de ellos fueron autorizados durante 2013.
- Durante el año 2013 se presentaron 27.903 solicitudes de uso compasivo de medicamentos en investigación respectivamente de las que se autorizaron el 98.92%.
- En cuanto a los medicamentos extranjeros durante el año 2013 se presentaron 22.932 solicitudes de inicio.



Terapias avanzadas

La Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios autorizó

112 ensayos clínicos con medicamentos de terapias avanzadas en los últimos 5 años





- Coordinación entre organismos e instituciones
- Cubrir las necesidades socio-económicas, laborales, educativas de los pacientes y cuidadores
- Campañas de sensibilización
- Potenciar asociacionismo y voluntariado
- Atención integral a menores de 3 años.

- Real Decreto 1148/2011 para la aplicación y desarrollo, en el sistema de la Seguridad Social, de la prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave.
- Estrategia Española de Empleo 2012-2014 (RD 1542/2011, de 31 de octubre).
- En Septiembre de 2009 fue inaugurado el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) ubicado en Burgos, dependiente del IMSERSO.



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

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

- Creación en 2003 del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en ISCIII.
- Creación en 2006 del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).
- En febrero de 2013 se aprobó el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016 en el que las ER se han contemplado como una de las líneas prioritarias.

El Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC)

es una iniciativa promovida por el Consejo de Europa y por Estados Unidos para conseguir de aquí a 2020, 200 nuevas estrategias terapéuticas, innovaciones diagnósticas y una base de datos global en base a los registros estatales.

El Instituto de Salud Carlos III es miembro fundador del Consorcio.



- Formación pregrado
- Formación posgrado
- Formación continuada
- Formación de las familias, cuidadores y voluntariado

El 27 de junio de 2012 el Consejo Interterritorial del SNS aprobó la constitución de la **Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía** que ofrecerá recursos formativos dirigidos a pacientes con enfermedades raras y personas cuidadoras.

Estado actual de la Estrategia

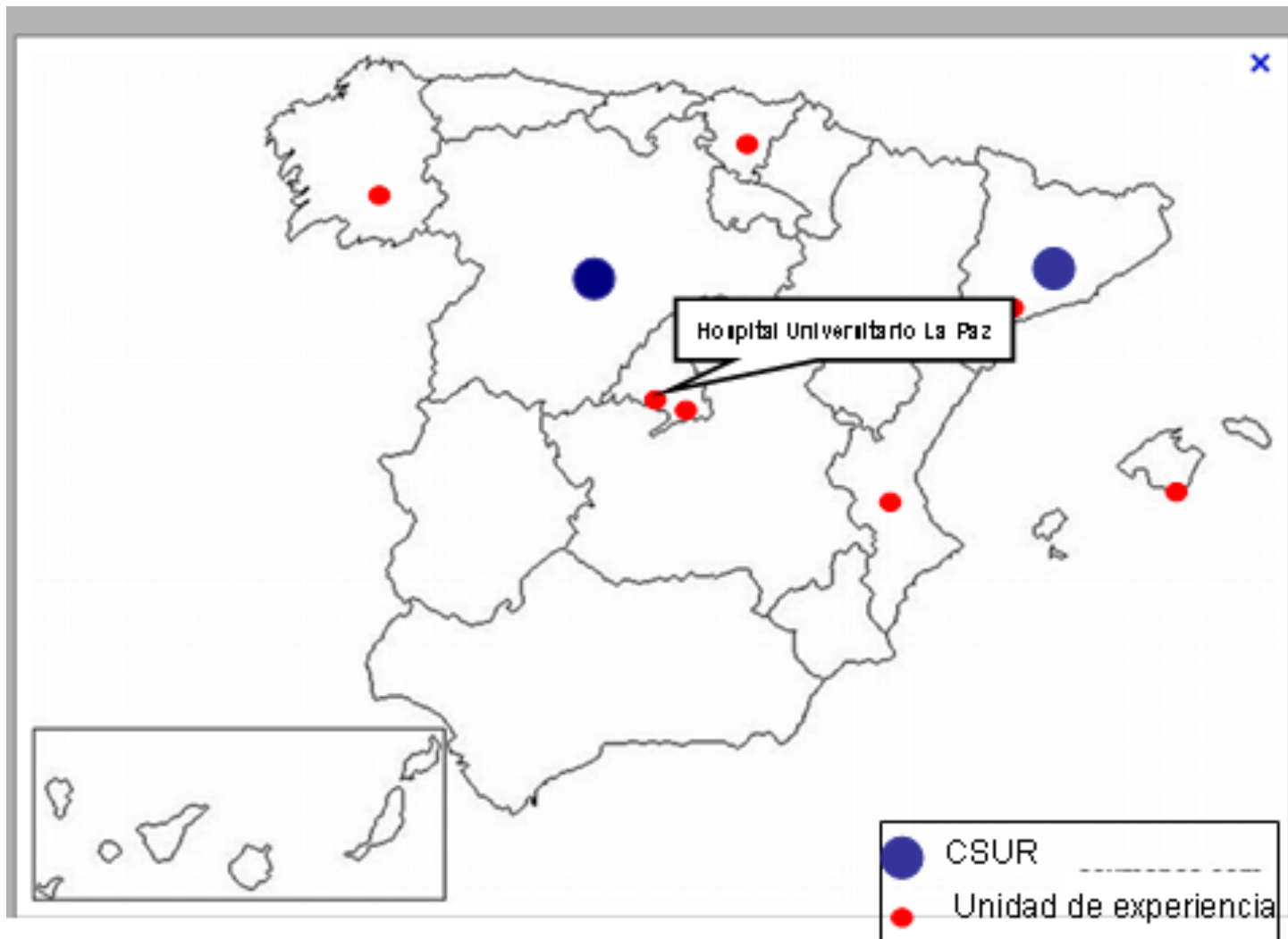
- Difusión de buenas prácticas
- Elaboración de un mapa de unidades de experiencia
- Elaboración de una propuesta de modelo coordinado de atención a las Enfermedades Raras
- Elaboración de los indicadores de evaluación de la Estrategia

Recogida de buenas prácticas

- BUENA PRÁCTICA: intervención o experiencia que responde a las líneas estratégicas del SNS que haya demostrado ser efectiva, pueda ser transferible y represente un elemento innovador para el sistema sanitario.
- Se ha adaptado el procedimiento normalizado para la identificación, recogida y difusión de buenas prácticas aprobado en CISNS en marzo del año 2013 a la realidad de las Enfermedades Raras en el ámbito del SNS.
- Se recibieron 69 iniciativas provenientes de 11 Comunidades Autónomas y se han aprobado 8 iniciativas como buenas prácticas del SNS.

Buenas prácticas en EE.RR

CC.AA.	Unidad o Equipo responsable	Título de la iniciativa
ASTURIAS	Consejería	Campaña de información y Sensibilización sobre Enfermedades raras y la ayuda ofrecida desde un sistema sanitario de Atención Integral que incorpora la atención social sanitaria "Que no se sientan solos"
CANTABRIA	Hospital Sierrallana	Implantación de un sistema de gestión de la calidad según la norma ISO 9001:2000 en la unidad de Telangiectasia hemorrágica hereditaria del hospital Sierrallana.
CATALUÑA	Hospital San Joan de Deu	Guía Metabólica: Mejora de la calidad de vida y el empoderamiento de pacientes con errores congénitos del metabolismo a través de la web 2.0.
CATALUÑA	Hospital Vall D'Hebron	Síndrome Delección 22q11. Diagnóstico y seguimiento clínico de los pacientes afectos. Consulta Multidisciplinar.
GALICIA	Consejería	Página web del cálculo dietético y nutricional para pacientes con Enfermedades Raras Metabólicas Congénitas: : www.ODIMET.es
GALICIA	Consejería	Programa de formación dirigido a pacientes y familiares con enfermedades congénitas del metabolismo: : www.ODIMET.es
NAVARRA	Consejería	Trabajando juntos: Metodología de cooperación entre ADANO e el CHN en la atención a niños y niñas con enfermedades oncológicas.
PAÍS VASCO	DGSP	Incorporación de las recomendaciones internacionales de calidad en el programa de cribado neonatal de Enfermedades Congénitas (Metabolopatías) de la Comunidad Autónoma del País Vasco.



Modelo coordinado de atención a las Enfermedades Raras





**MUCHAS GRACIAS
POR SU ATENCIÓN**