

# ¿Es posible abordar las enfermedades raras desde el equipo de Atención Primaria?. El Protocolo DICE-APER.

Miguel García Ribes. Medico de Familia.  
Coordinador del Grupo de Trabajo SEMFyC sobre  
“Genetica Clinica y Enfermedades Raras”.

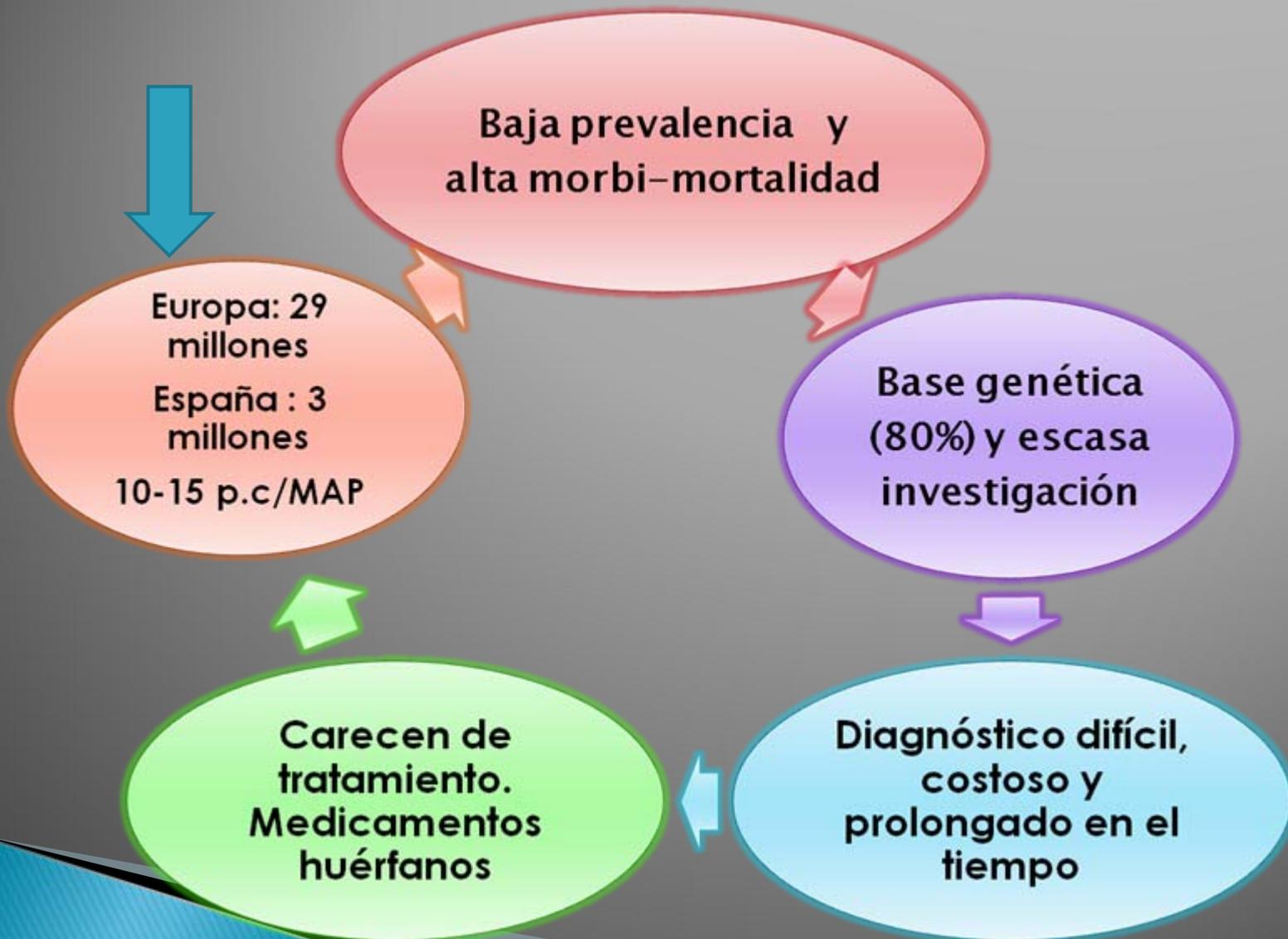
# Que no son ER??

- ▶ Enfermedades nuevas de origen incierto.
- ▶ Enfermedades que sólo ven los especialistas.
- ▶ Enfermedades tropicales u olvidadas (frecuentes en países subdesarrollados y baja prevalencia en desarrollados)
- ▶ Enfermos “raros”.

# ENFERMEDADES RARAS

- ▶ Enfermedad crónica de baja prevalencia. (menos de 5 por 10.000)
- ▶ Elevada morbimortalidad
- ▶ Afectación significativa de la calidad de vida
- ▶ Son pacientes con necesidades especiales generalmente no cubiertas
- ▶ Falta de interés en su investigación, en el desarrollo de fármacos para su tratamiento y en general en la atención de los pacientes que las padecen.

# La paradoja de la rareza...



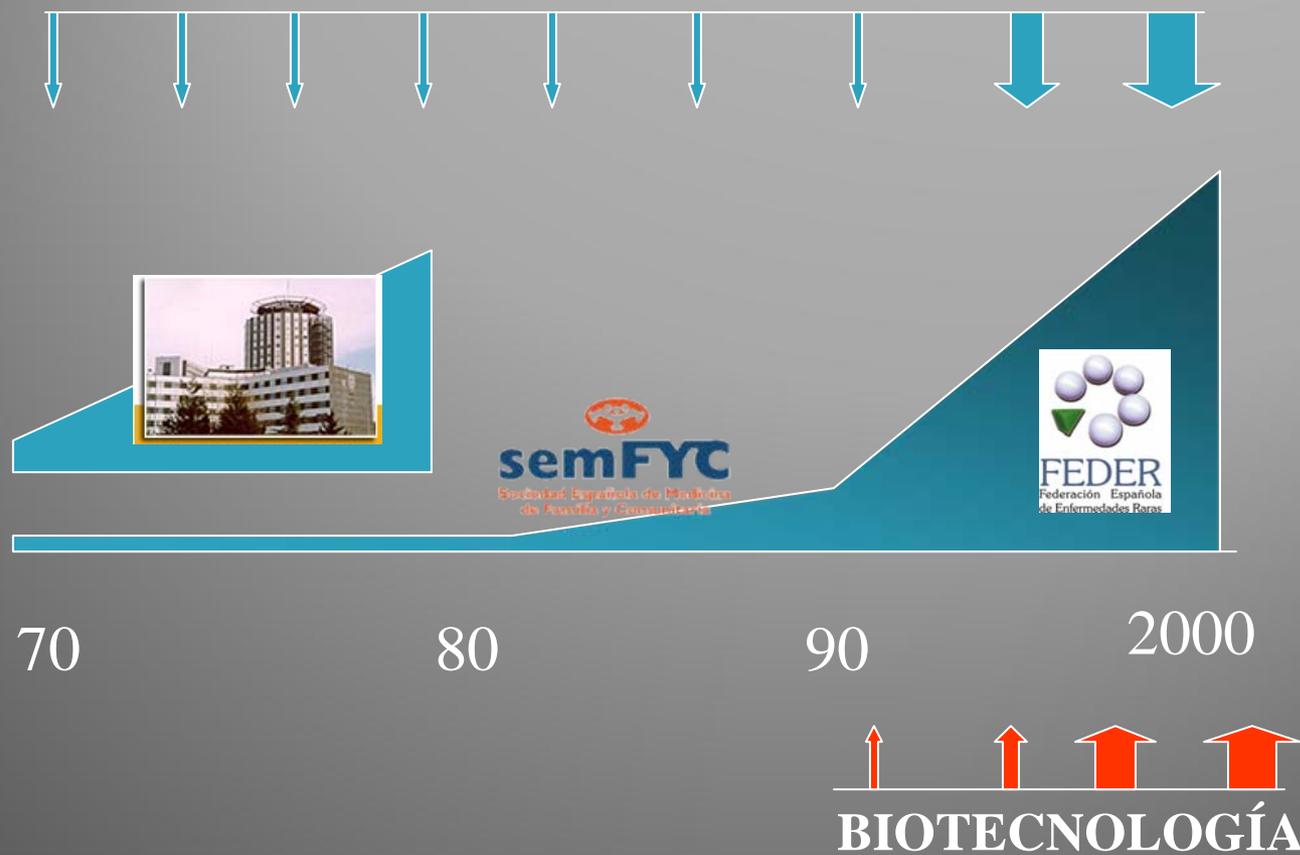
# UNIVERSO DE LAS ER

- ▶ ENFOQUE PECULIAR, MULTIPLES  
CONDICIONANTES

- FISICO
- FAMILIAR
- LABORAL
- SOCIAL
- PSICOLOGICO

# HISTORIA DE LAS ER

## Apoyo institucional

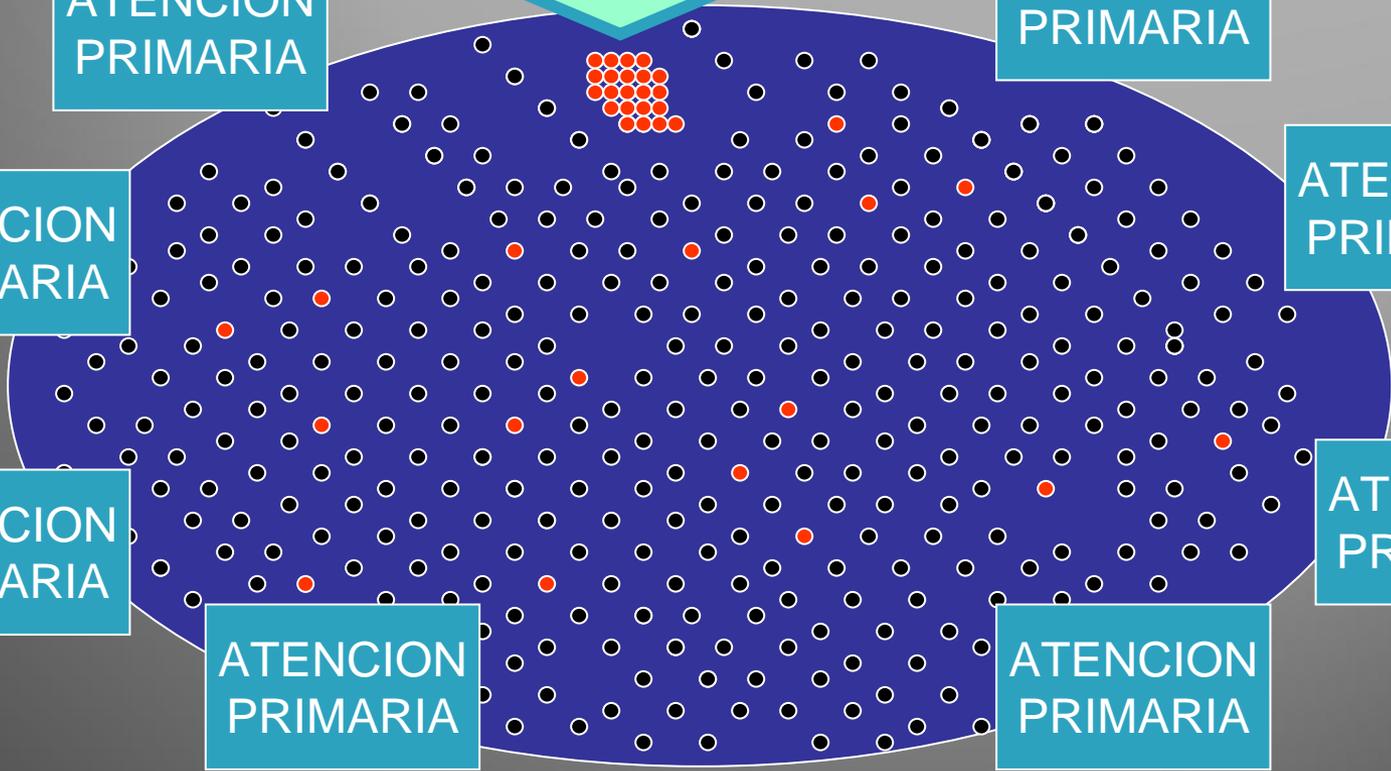


- ▶ 2008 Recomendación del Consejo de Europa relativo a la acción en el ámbito de las ER.
- ▶ 2009 Plan Estratégico Nacional sobre ER
- ▶ 2011 EUROPLAN
- ▶ 2012 SPAIN-RDR
- ▶ 2013 Año de las Enfermedades Raras en España
- ▶ Día Mundial de las Enfermedades Raras :  
“Día Raro” 29 de Febrero

# EL FIRMAMENTO DE LAS ER



ATENCION PRIMARIA



¿Cuáles son los obstáculos desde la Atención Primaria?

# La Atención Primaria, ¿un cajón de-sastre?



MATT GROENING

# La elevada demanda asistencial



# La dispersión en la consulta





# La falta de Infraestructuras



# La falta de comunicación entre la Atención Primaria y la Atención Especializada



y... ¿cuales son nuestras  
herramientas?

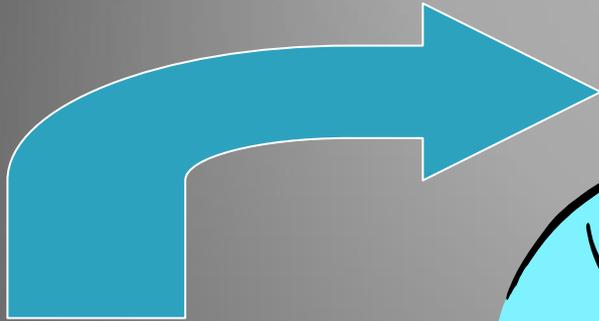
# El abordaje biopsicosocial de los pacientes



# Los equipos multidisciplinares de Atención Primaria



“Vuelva usted mañana... o la semana que viene...”



**días mas tarde...**



# La actividad de las sociedades científicas de AP



**SEMERGEN**

Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria



**semFYC**

Sociedad Española de Medicina  
de Familia y Comunitaria



**SEMG**

Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia

# GdT SEMFYC “Genetica Clinica y Enfermedades Raras”

- ▶ Formado en febrero del 2006
- ▶ Objetivos iniciales:
  - Ofrecer a los médicos de primaria fuentes de información (portales de información y foros de discusión) para su formación en el campo de las enfermedades genéticas y raras.
  - Formación en asesoramiento genético para ejercer de intermediario entre los genetistas y los pacientes y abordar las situaciones más frecuentes que se plantean entre estos

# Recursos humanos

- ▶ En la actualidad formado por 30 médicos de familia de 11 CCAA. Interés personal en las ER...

Síndrome de Dravet

Colagenosis

Síndrome de Wolfram

HHT

Von Hippel–Lindau

Sd. de Williams

- ▶ 2 Grupos autonómicos:  
C. Madrid y C. Valenciana



# Coordinado con:

- Instituto de Investigación en ER (IIER)
  - Convenio IIER-SEMFyC
  - **SPAIN-RDR (Rare Disease Research) 2012**
- MSPSI
  - **Estrategia Nacional ER – 2009**
- Asociaciones de pacientes
  - FEDER
  - Otras

# www.gdtraras.es

Petición | Junta de Andalu x Conferencia GUARDIANES x Grupo de Trabajo de Gene x

www.gdtraras.es

Buscar en este sitio

## Grupo de Trabajo de Genética Clínica y ER de la SEMFYC

DICE-APER IIER: BUSCADOR DE ENFERMEDADES RARAS FEDER IIER: REGISTRO NACIONAL DE PACIENTES CON ER GUIA DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

UNIDADES DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO CENTROS DE GENETICA HUMANA BLOG DE ENFERMEDADES RARAS BLOG DE GENETICA CLINICA Y ER

Triptico Cancer Hereditario Orphanet

### Home

- Conversaciones
- Miembros del grupo
- Noticias

### Enlaces

- Blog
- Protocolo DICE APER
- IIER Registro Enfermedades Raras
- IIER Buscador Enfermedades Raras
- ORPHANET
- Orphanet Busqueda Por Sintomas
- Blog de Enfermedades Raras

### Asociaciones de Pacientes

FEDER

### Asociaciones Científicas

## Home

### Recientes

**CURSO EN LA UIMP "ABORDAJE DE LOS PACIENTES CON ER EN LA CONSULTA DE AP"** El grupo de trabajo SEMFYC sobre Genética Clínica y Enfermedades Raras en colaboración con el Instituto nacional de Investigación de Enfermedades raras (IIER), organiza el curso MANEJO DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN LA CONSULTA DEL MÉDICO DE FAMILIA los próximos días 9 y 10 de septiembre dentro de las actividades de la Universidad Internacional Menéndez Pelayo (UIMP) en su sede del Palacio de la Magdalena en Santander. Dirigido al personal sanitario interesado en el tema en general y a los integrantes de los Equipos de Atención Primaria en particular, a continuación presentamos un pequeño resumen de lo que los asistentes pueden encontrar en el curso: "La atención a los pacientes con enfermedades raras (ER) comienza a tener relevancia en el ..."

Publicado a las hace 4 horas por Miguel Garcia

**TALLER INTERACTIVO: "¿PACIENTES RAROS O MÉDICOS INCOMODOS?". LAS ENFERMEDADES RARAS (ER) EN LA CONSULTA DE ATENCIÓN PRIMARIA"** El taller que presentamos sumerge al asistente durante 90-120 minutos en un recorrido interactivo en el que descubriremos la realidad cotidiana de los pacientes con ER así como lo cerca que los tenemos en nuestra vida real, hasta descubrir quienes



Premio FEDER 2013 a la Investigación en ER  
Grupo de trabajo SEMFYC "Genética Clínica y ER"

ES < 18:12

Grupo de Trabajo d... TOSHIBA (H-) Microsoft PowerPoi...

# Difusion en revistas medicas:



# La primera editorial

## Nuevos retos: el médico de familia ante las «enfermedades raras»

Para iniciar cualquier acercamiento a la coyuntura actual que rodea al problema de las «enfermedades raras» conviene, primero, delimitar a qué nos referimos con este término adoptado en nuestro país por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Desde un punto de vista clínico, que es el que en principio podría interesar más a los profesionales de la atención primaria, estamos ante un grupo heterogéneo de enfermedades crónicas — unas 5.000 según el último catálogo de la OMS— que tienen en común las siguientes características: a) baja prevalencia; b) gran morbilidad y, en ocasiones, mortalidad precoz; c) afectan de forma importante a la calidad de vida del paciente; d) plantean con frecuencia dificultad para establecer el diagnóstico, así como incertidumbre sobre su

pacientes con «enfermedades raras» aún se sientan discriminados y desatendidos desde el punto de vista asistencial. Ante este panorama, la única alternativa para los enfermos y sus familias fue constituirse en asociaciones para poder reivindicar su situación. Desde 1983, año en que se creó en Estados Unidos la National Organization for Rare Diseases (NORD), hasta el presente esta política de asociacionismo ha proliferado de tal modo, que es difícil encontrar un país desarrollado que carezca de una organización para reivindicar las necesidades de estos pacientes, o que no celebre reuniones científicas donde se evalúe la situación de enfermos y enfermedades. Este doble movimiento está permitiendo que se avance en algunos de los aspectos que rodean a estas enfermedades, fundamentalmente en lo que

# Libros



# Mesas redondas y ponencias en congresos médicos

XII JORNADAS DE LA  
SOCIEDAD CANTABRA DE  
MEDICINA DE FAMILIA Y  
COMUNITARIA



*“Nuevos tiempos, viejos problemas,  
nuevas soluciones”*

Santander, del 31 de enero al 1 de  
febrero de 2008

Hotel Hoyuela

*“Solicitada la Declaración de interés  
sanitario a la Consejería de Sanidad del SCS”*



# Mesas redondas y ponencias en congresos de pacientes



**Síndrome de Sjögren**

**I Congreso Nacional de Pacientes con Síndrome de Sjögren**

27-28 de mayo de 2005

Palacio de Congresos de Madrid  
Paseo de la Castellana, 39  
28046 Madrid

Organización: [www.sjogren.es](http://www.sjogren.es) Fax: (34) 91 1 45 00 11 Dirección Postal: C/ Las Barrocas 14 28014 Madrid

Patrocinado por:



**Barcelona, febrero de 2008**

**Jornadas Sanitarias**  
para la Prevención  
**Diagnóstico Pre**  
de las Enfermedades Raras y Emergentes  
en Atención Primaria

Declaradas de Interés Científico por la semFYC

Salón de actos de la Delegación Territorial de la ONCE en Catalunya  
Sepúlveda nº 1



**II JORNADAS EXTREMEÑAS de ENFERMEDADES Raras**



**Hacia un plan extremeño de EE.RR.**

Cáceres, 19 de abril de 2008  
Aula de Cultura de la Caja de Extremadura

Declarada de Interés Sanitario por la Consejería de Sanidad y Dependencia

OBRA SOCIAL EL ALMA DE 'LA CAJITA'

**II JORNADAS NACIONALES DE ENFERMEDADES Raras**  
Enfermedades raras, ni más ni menos



Organiza:



**Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras**

Sevilla, 19, 20 y 21 de febrero de 2009

*Las Enfermedades Raras y su tratamiento. Una década de avances*



Sede del Congreso: Hotel MELIÁ LEBREROS - Sevilla

Patrocinado por:





# Actividades docentes



**ACTUALIZACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS PARA MÉDICOS DE FAMILIA Y SU APLICACIÓN EN LA CONSULTA DE ATENCIÓN PRIMARIA**

Madrid, del 9 al 11 de marzo de 2009

Escuela Nacional de Sanidad

Acreditado con 3.1 Créditos por la Comisión de Formación Continua

DIRIGIDO A PERSONAL SANITARIO DE ATENCIÓN PRIMARIA

**ORGANIZA**



## I Curso de Formación en Cáncer Familiar para Médicos de Familia

19 y 20 de Noviembre 2008



Con la colaboración de:



## I Curso de Formación en Cáncer Familiar para Médicos de Familia

Sede de la Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (semFYC)  
c/ Fuencarral 18; 1ºB.  
28004 Madrid

19 y 20 de Noviembre 2008

Organizan:

- Comisión de Cáncer Hereditario, Asociación Española de Genética Humana (AEGH). [www.aegh.org](http://www.aegh.org)
- Grupo de Enfermedades Raras y Genética, Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (semFYC). [www.semfy.com](http://www.semfy.com)



GENÉTICA CLÍNICA: UN NUEVO DESAFÍO EN LA CONSULTA DE ATENCIÓN PRIMARIA



2006

Santander

17 de Mayo del 2006

# La formación online

## No todo es clínica



### Genética: raras y no tan raras...

Miguel García Ribes  
Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria,  
CS Cotolín II, Castro Urdiales, Cantabria.

#### Puntos clave

- El conocimiento de la problemática de los pacientes con enfermedades raras (ER) así como los fundamentos de la genética clínica comienza a ser indispensable para los profesionales de Atención Primaria (AP).
- Los pacientes con ER no son raros, son pacientes crónicos con necesidades especiales y como tales han de ser abordados por su médico de familia.
- El protocolo DICE-A-PER es una herramienta online de acceso libre que permite atender correctamente a este colectivo de pacientes en las consultas de AP.
- Ante la sospecha de una patología de origen genético o con transmisión hereditaria, el médico de familia ha de estudiar el caso mediante el árbol genealógico correspondiente y remitirlo al servicio de consejo genético más apropiado, sirviendo de «traductor» de toda la información que desde este le suministre al paciente.

#### Situación clínica

«Doctor, tengo una prima a la que le han dicho que tiene un cáncer en la mama, le han preguntado si hay más personas en su familia con esta enfermedad, y como mi madre murió por un tumor en el pecho, pues estoy asustada porque una amiga me ha dicho que a veces los tumores son genéticos...»

«Doctor, me sigue doliendo la cabeza y el cuello, ya sé que me ha enviado a todos los especialistas sin que ninguno sepa qué me pasa, pero no quiero seguir tomando "relajantes" ni ir al psiquiatra porque yo no estoy loca, a mí me duele y me duele de verdad, y mucho.»

«Doctor, ¿dice usted que mi niño (un adolescente de 16 años) se queda como "dormido" en todas partes porque es un poco vago? Es que una vecina vio el otro día un documental en la televisión que hablaba de una enfermedad en la que la gente se queda dormida de repente.»

«Doctor, mi hermana ha tenido un niño y al principio todo iba bien pero al mes ha empezado con problemas y ahora le han dicho que tiene una enfermedad genética. Como ya sabe, mi marido y yo estamos buscando, pero ahora tengo miedo de que me pueda pasar lo mismo. ¿Hay alguna manera de evitarlo?»

Estos cuatro ejemplos, basados en hechos reales, son una pequeña muestra de lo que la genética y las enfermedades raras están empezando a permeabilizar nuestra práctica diaria. ¿Quién no se ha enfrentado alguna vez a situaciones similares? y, lo más importante, ¿quién no se ha encogido de hombros?, ¿quién no ha buscado la salida de, quizás en la próxima visita?, ¿quién no ha deseado salir corriendo de la consulta?

Dudas para las que no tenemos respuesta, pacientes con síntomas y signos peculiares que nadie ha sabido remarcar en un diagnóstico, ni siquiera los grandes especialistas, familias que no saben si en sus genes llevan esta o aquella enfermedad que puede afectar a su descendencia o a ellos mismos con el paso de los años... Demasiada presión para el médico de familia ¿o no? Volvamos al pasado, a la facultad, donde la genética era esa asignatura que hablaba de guisantes de colores o de moscas con y sin patitas (depende de la mala uva del científico de turno), que había que aprobar si uno quería empezar con lo bueno, con lo que le hacía médico, que eran los pacientes y las enfermedades. ¿Y las enfermedades? En la facultad I+D siempre eran 2, y la suma de varios síntomas con las pruebas diagnósticas infalibles tenía como recompensa el diagnóstico seguro, claro que eran enfermedades fáciles, «de libro», que decíamos los estudiantes de entonces. También sabíamos que toda regla tenía su excepción, y esa excepción eran las enfermedades raras (ER), que si se caracterizaban por algo, no era por su rareza, sino porque siempre tenían algo peculiar, pintoresco: el hombre de goma, el ojo seco, los huesos de cristal... etc. ¿Y los pacientes? Pues no debían de existir, porque durante 6 años de formación pregado, creo que nunca nos hablaron de ellos...

¿Y a acabar la carrera? ¿Qué se aprende de genética y de las ER durante la flamante residencia, ahora de 4 años,

# Taller: “Pacientes raros o médicos incómodos...”

- ▶ Supone una autentica inmersión en el día a día de las ER
- ▶ Utiliza técnicas de aprendizaje interactivo de vanguardia
- ▶ El paciente como protagonista
- ▶ Consta de 3 partes:
  - “Las ER no lo son tanto”
  - ¿Quién es el raro, el médico o el paciente?
  - Aprendiendo de la excepción



# Construyendo el protocolo

Hablemos de necesidades...

# NECESIDADES PACIENTES

- ▶ Acceso diagnóstico correcto
- ▶ Información
- ▶ Conocimiento científico
- ▶ Calidad asistencial equitativa
- ▶ Medicamentos Huérfanos e intervenciones quirúrgicas (diferencias en acceso y coste de tratamiento).

# NECESIDADES DE LOS MEDICOS

- ▶ Más tiempo para las consultas
- ▶ Necesidad de formación
- ▶ Recursos online o material apoyo
- ▶ Falta de infraestructuras o desconocimiento de las existentes
- ▶ Más comunicación y coordinación  
AP /Especializada

# Cómo se perciben las E.R en las consultas de A.P:

- ▶ Pacientes demandantes e hipefrecuentadores, elevada comorbilidad (“me vuelve loca”)
- ▶ Actividad propia de las “consultas de los especialistas”
- ▶ Conocimiento escaso de las ER (“no tengo ni idea”)
- ▶ Paciente “informado” (“me estresa”)
- ▶ Escasa coordinación entre niveles asistenciales.
- ▶ Lucha contra el sistema y la burocracia

# QUE ESPERAN LOS PACIENTES DE SUS MEDICOS DE FAMILIA

- ▶ Acompañamiento
- ▶ Coordinación
- ▶ Asesoría y Orientación
- ▶ Ser escuchados
- ▶ Empatía

# Plan de asistencia sanitaria en Atención Primaria. Protocolo DICE-APER

GdT SEMFYC “Genetica Clinica y ER”



# Justificación del protocolo

- ▶ No existían herramientas para ayudar al personal sanitario a mejorar la atención de los pacientes en ER
- ▶ Las ER son muy numerosas y heterogéneas pero la inmensa mayoría presentan necesidades comunes
- ▶ INTERNET es accesible desde la gran mayoría de las consultas medicas de nuestro país

# Objetivos del protocolo

- ▶ Cubrir las necesidades de los pacientes con ER en AP
  - Coordinación
  - Acompañamiento
- ▶ Cubrir las necesidades del medico de AP a la hora de atender pacientes con ER
  - Información – Formación
  - Protocolizar la atención
  - Creación de circuitos/equipos asistenciales

# Características del protocolo

- ▶ Universal
- ▶ Homogéneo
- ▶ De fácil acceso
- ▶ Gratuito
- ▶ Sencillo
- ▶ Exportable
  - A otros niveles asistenciales
  - A otros países

# Equipo de desarrollo

- ▶ Sociedad Española de Medicina Familiar y comunitaria (SEMFyC)
  - Grupo de Trabajo “Genética clínica y ER”
  - RETICS
- ▶ Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) – ISCIII
- ▶ Colaboradores
  - FEDER
  - CREER

# Nomenclatura DICE-APER

- ▶ **D**iagnóstico
- ▶ **I**nformación
- ▶ **C**oordinación
- ▶ **E**pidemiología
- ▶ **A**tención **P**rimaria
- ▶ **E**nfermedades **R**aras

# Acceso al protocolo

- ▶ Se accede desde la dirección:  
<http://dice-aper.semfyce.es>
- ▶ Ya accesible desde varias webs: SEMFyC, FEDER, IIER, SEMG... y la intranet de algunos Servicios de Salud
- ▶ Va dirigido a TODOS los profesionales sanitarios
- ▶ Presencia en buscadores

# Página de presentación

ENFERMEADES RARAS - Windows Internet Explorer

http://dice-aper.semfyec.es/web/index.php

File Edit View Favorites Tools Help

ER ENFERMEADES RARAS

AVG Type your search here! Buscar Estado de la página Noticias Correo electrónico Tiempo

## Enfermedades raras

Home Buscador Recursos Coordinación especialista Registro Investigación

### Home

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

¿QUE SON LAS ENFERMEADES RARAS?	OBJETIVOS DEL PROTOCOLO DICE-APER	¿SOBRECARGARÁ MI TRABAJO EN LA CONSULTA?
<p>Las Enfermedades Raras (ER) son, en general, un conjunto de enfermedades crónicas muy diversas que se caracterizan por su baja prevalencia (menos de 5 por cada 10000 habitantes), elevada morbilidad, y mortalidad precoz. Además, su baja prevalencia ha condicionado hasta hace bien poco el que la investigación alrededor de ellas sea escasa y los tratamientos en la mayoría de los casos inexistentes. Se entiende, por tanto, que los pacientes que las</p>	<p>1.- <b>Diagnóstico (D):</b> Identificar a las personas que tienen un diagnóstico correspondiente a alguna de las enfermedades raras descritas, o bien están en estudio bajo sospecha de poder tenerla. Esta identificación conlleva de forma inmediata la salvaguarda de esa información en el propio sistema de la consulta del médico (papel o aplicación informática de AP)</p> <p>2.- <b>Información (I):</b> Proporcionar una información</p>	<p>El protocolo que ahora se presenta no pretende crear más sobrecarga de trabajo. Por le contrario, lo que se persigue es ordenar de forma lógica, aquellas tareas que podrían ser cubiertas por los médicos de atención primaria en relación a los pacientes de su cupo afectos de enfermedades raras.</p> <p>Sus objetivos se deben desarrollar bajo unas</p>

Done

Inicio http://es.yahoo... ENFERMEADE... Para antes de a... CURSO ENS (IIE... SEVILLA 20-2-9... Presentacion Co... CURSO ER EN L... ES 16:38

# CARTA PARA EL ESPECIALISTA:

A la atención del **SERVICIO ESPECIALIZADO CORESPONDIENTE** o del DR. **APELLIDOS DEL MEDICO ESPECIALISTA RESPONSABLE.**

Estimado/a colega,

Soy el/la Dr./Dra. **NOMBRE APELLIDO1 APELLIDO 2**, médico de familia del Centro de Salud **NOMBRE DEL CENTRO DE SALUD** en **NOMBRE DE LA CIUDAD Y PROVINCIA DEL PACIENTE**, y tengo el placer de dirigirme a ti porque D/D<sup>a</sup> **NOMBRE APELLIDO1 APELIDO 2 DEL PACIENTE** es una de las personas pertenecientes a mi cupo de pacientes. Como sin duda conoces, padece una enfermedad de las denominadas como "raras" conocida como **NOMBRE DE LA ENFERMEDAD** y siguiendo el protocolo de actuación en Atención Primaria que SEMFYC ha consensuado con la organización de pacientes (FEDER), así como con otros organismos del Estado para la mejora de la atención sanitaria de estas personas, me pongo contacto contigo, contando con la autorización previa de esta persona o de sus tutores/padres, para cooperar contigo en todo aquello que se refiera a los cuidados y tratamientos que el pacientes necesite y tengan que ser administrados en nuestro ámbito. Al mismo tiempo, también me gustaría hacerte saber que desde mi posición de médico de atención primaria del paciente, estaría a tu disposición para comunicarte todas aquellas novedades en su curso clínico que requieran de tu supervisión y/o opinión como especialista. Creo que de este modo la coordinación de la atención sanitaria de este paciente en concreto puede verse mejorada y la información entre nosotros ser más fluida.

Por todo ello, te comunico mi disponibilidad en este teléfono: **TELEFONO**, o mediante este email: **EMAIL**. Del mismo modo, me gustaría me hicieras saber de la forma de contacto habitual más sencilla para futuros contactos.

Atentamente,

|

# ▶ Bienvenido al Registro de Enfermedades Raras

Para registrarse pulse  
siguiente botón

[Registro Web](#)

Para registrarse por correo postal  
pulse siguiente botón

[Registro Postal](#)

Para Consultar el estado de la  
solicitud pulse siguiente botón

[Consultar solicitud](#)

Bienvenidos al portal del Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), desarrollado desde el seno del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al ISCIII y que también forma parte del CIBERER (Consortio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).

El objetivo de este registro es proporcionar a los profesionales de los sistemas de salud, investigadores y colectivos de pacientes y familiares afectados de una enfermedad rara, un mayor nivel de conocimiento acerca del número y distribución geográfica de los pacientes afectados por éstas enfermedades, con el objetivo de fomentar la investigación sobre las mismas, aumentar su visibilidad y favorecer la toma de decisiones para una adecuada planificación sanitaria y una correcta distribución de recursos.

El registro se sustenta desde el punto de vista legal en la orden publicada en el B.O.E de junio de 2005, (ORDEN SCO/1730/2005, DE 31 DE MAYO), donde se establecieron los criterios de creación y funcionamiento, el lugar dónde debe estar depositada la custodia legal y la responsabilidad del mismo, y sobre su mantenimiento y ulterior desarrollo. Al mismo tiempo, este registro ha sido declarado de carácter oficial ante la Agencia Nacional de Protección de Datos, en cumplimiento de la normativa vigente relativa a la protección de datos personales.

El registro consta de tres pilares básicos. Por un lado ofrece a los propios enfermos o tutores (en caso de niños y personas incapacitadas), la oportunidad de optar por una declaración voluntaria e inscribirse en este registro. Esta opción, les dará acceso a información específica de su enfermedad, así como a participar on-line en estudios sobre: uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, uso de recursos sanitarios y donación de muestras al banco de muestras del IIER, entre otros.

## Últimas Noticias

 [Enlace Externo](#)

▶ **18/04/2012-18/05/2012**

EURORDIS Newsletter Abril 2012

 [Enlace Externo](#)

[» ver más noticias](#)

# Recursos descargables

## DESCRIPCIÓN

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, se configura como un centro avanzado en 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 apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades.

Este Centro desarrollará una doble misión:

- Como Centro de Referencia tiene encomendadas funciones de coordinación, investigación, innovación, formación de profesionales, divulgación y sensibilización, apoyo a otros recursos y otras que se irán desarrollando, destinadas a profesionales, instituciones, familias y asociaciones.
- Como Centro especializado en la atención de personas con enfermedades poco comunes y sus familias, tendrá en marcha distintos programas de atención y apoyo a familias y cuidadores y a personas con diferentes enfermedades raras desde un enfoque socioasistencial con el fin de mejorar su calidad de vida e integración social.



Más información:  
Teléfono: 947 201 101  
Página Web:  
[www.enfermedadesraras.es](http://www.enfermedadesraras.es)  
[www.servicioasistenciales.com.es](http://www.servicioasistenciales.com.es)  
Dirección:  
c/ Bernartxe Ganga, nº 24, C.P. 09001, Burgos

Burgos

CENTRO DE  
REFERENCIA  
ESTATAL DE  
ATENCIÓN A  
PERSONAS CON  
ENFERMEDADES  
RARAS Y SUS  
FAMILIAS



## OBJETIVOS

- Promover en todo el territorio del Estado y 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.
- Prestar apoyo 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 socioasistencial y en la participación social de las personas con enfermedades raras y de sus familias.
- Poner a disposición de las familias y cuidadores y de las personas con enfermedades raras servicios de orientación y apoyo, servicios de formación, entrenamiento de cuidadores, servicios intensivos de rehabilitación, así como servicios de residencia para periodos de descanso.

unidos por las  
enfermedades raras

FEDER  
Federación Española de Enfermedades Raras

SiQ  
Servicio de Información y Orientación  
902 181 725

Habla con nosotros  
Queremos ayudarte

[www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)

FEDER  
Federación Española de Enfermedades Raras

[madrid@enfermedades-raras.org](mailto:madrid@enfermedades-raras.org)  
[andalucia@enfermedades-raras.org](mailto:andalucia@enfermedades-raras.org)  
[extremadura@enfermedades-raras.org](mailto:extremadura@enfermedades-raras.org)  
[catalunya@enfermedades-raras.org](mailto:catalunya@enfermedades-raras.org)  
[valencia@enfermedades-raras.org](mailto:valencia@enfermedades-raras.org)

# Conclusiones

- ▶ La Atención Primaria también es la “puerta de entrada” para los pacientes con ER. Son el prototipo de pacientes crónicos con necesidades especiales.
- ▶ El Médico de Familia tiene formación específica para afrontar esas necesidades :enfoque biopsicosocial.
- ▶ Los Centros de Referencia deben orientarse hacia una atención integral de estos pacientes.
- ▶ La Coordinación entre niveles asistenciales es una necesidad ineludible

*“De cada 10.000 tréboles  
nace uno con 4 hojas.*

*De cada 2000 persona nace  
**UNA CON UNA  
ENFERMEDAD RARA”***





*¡GRACIAS!*