



Aproximación al conocimiento de la situación de la discapacidad en las enfermedades raras

Manuel Posada

Director

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)

Instituto de Salud Carlos III, SpainRDR



**ENFERMEDADES RARAS Y DISCAPACIDAD.
PROCEDIMIENTO DE EVALUACIÓN DE LA
DISCAPACIDAD EN ENFERMEDADES RARAS**

Burgos, 24-25 de septiembre, 2013

Enfermedades Raras

Conceptos generales

- Las ER como problema de Salud Pública
- Hasta el 6% de la población de la UE
- Mortalidad, impacto social, económico y en QoL
- Múltiples lagunas de conocimiento y carencia de recursos

- Las ER como problema de Salud Pública
- Hasta el 7% de la población de la UE
- Mortalidad,
- Múltiples la



COMISIÓN DE LAS COMUNIDADES EUROPEAS

Bruselas, 11.11.2008
COM(2008) 679 final

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

{SEC(2008)2713}
{SEC(2008)2712}

3.7.2009

EN

Official Journal of the European Union

C 151/7

COUNCIL RECOMMENDATION
of 8 June 2009
on an action in the field of rare diseases
(2009/C 151/02)

THE COUNCIL OF THE EUROPEAN UNION,

Having regard to the Treaty establishing the European Community, and in particular the second subparagraph of Article 152(4) thereof,

Having regard to the proposal from the Commission,

- (4) Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products⁽⁵⁾ provides that a medicinal product shall be designated as an 'orphan medicinal product' when intended for the diagnosis, prevention or treatment of a life-threatening or chronically debilitating condition affecting not more than 5 in 10 000 persons in the Community when the application is made.

{SEC(2008)2713}

{SEC(2008)2712}

Concepto de Enfermedad Rara (ER)

- Prevalencia $< 5 / 10.000$ (UE)
- Menos de 200.000 casos (USA)
- Prevalencia $< 4 / 10.000$ (Japón)

- **Progresivamente debilitantes**
- **Reducción en la calidad y/o esperanza de vida**

- Escasa frecuencia
- Diversidad etiológica y etiopatogénica
- Múltiples carencias
 - Investigación
 - Centros con experiencia
 - Medicamentos específicos
- Progresivamente debilitantes
- Reducción en calidad/esperanza de vida
- **DISCAPACIDAD**

Discapacidad

Conceptos generales

TERMINOLOGIA

- Discapacidad
- Deficiencia
- Dependencia
- Autonomía personal
- Calidad de vida relacionada con la salud
- ~~● Minusvalía~~

DISCAPACIDAD

Término genérico que incluye **déficits, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación**, que indica los aspectos negativos de la **interacción entre un individuo** (con una condición de salud) y sus **factores contextuales** (factores ambientales y personales)

DEFICIENCIA

“Toda pérdida o anomalía de una estructura o función psicológica, fisiológica o anatómica”

DEPENDENCIA

“El estado de **carácter permanente** en que se encuentran las personas que, por razones derivadas de la edad, la enfermedad o la discapacidad, y **ligadas a la falta o a la pérdida de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, precisan de la atención de otra u otras personas o ayudas importantes para realizar actividades básicas de la vida diaria** o, en el caso de las personas con discapacidad intelectual o enfermedad mental, de otros apoyos para su autonomía personal”

AUTONOMIA PERSONAL

“La capacidad de controlar, afrontar y tomar, por propia iniciativa, decisiones personales acerca de cómo vivir de acuerdo con las normas y preferencias propias, así como de desarrollar las actividades básicas de la vida diaria (ABVD)”

ACTIVIDADES BASICAS DE LA VIDA DIARIA (ABVD)

“Las tareas más elementales de la persona, que le permiten desenvolverse con un mínimo de autonomía e independencia, tales como: el cuidado personal, las actividades domésticas básicas, la movilidad esencial, reconocer personas y objetos, orientarse, entender y ejecutar órdenes o tareas sencillas”

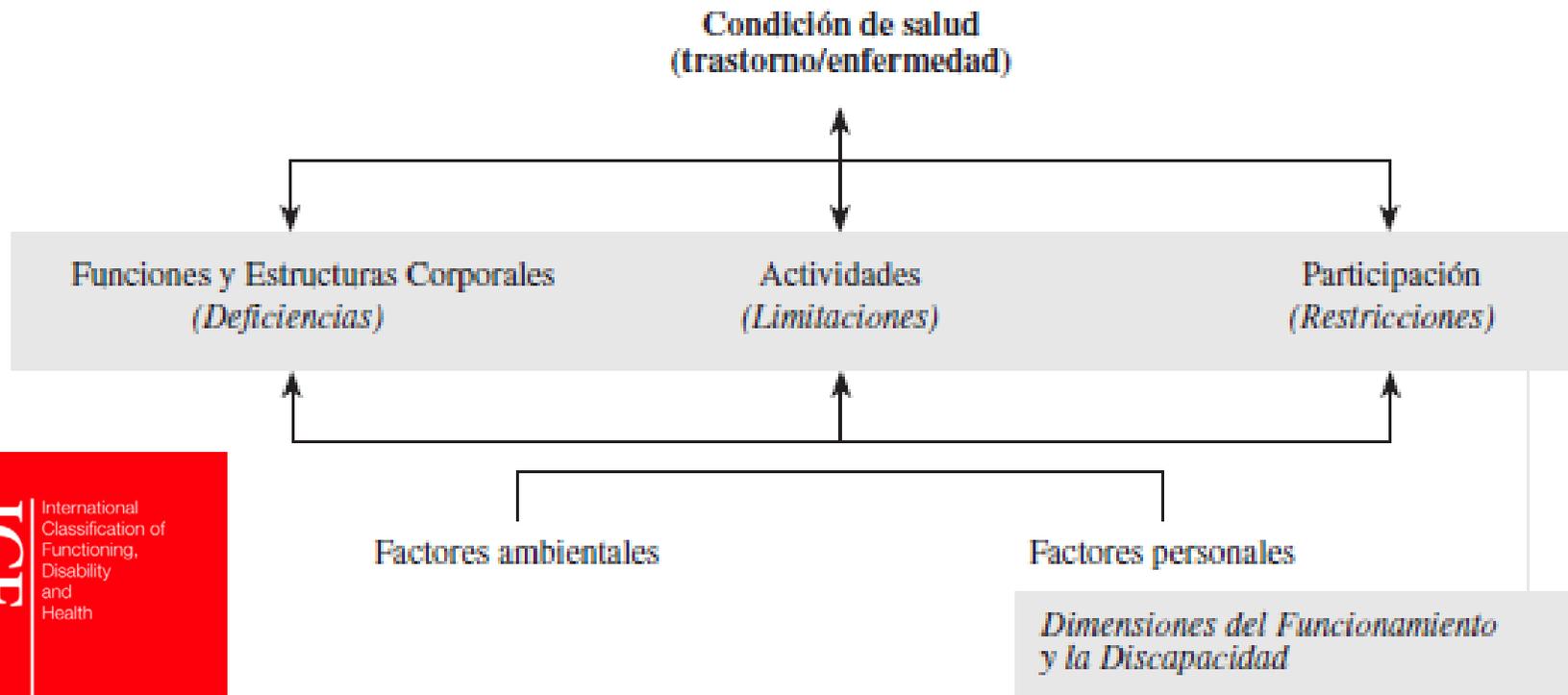
CALIDAD DE VIDA RELACIONADA CON LA SALUD

“Percepción subjetiva, influenciada por el estado de salud actual, de la capacidad para realizar aquellas actividades importantes para el individuo.”

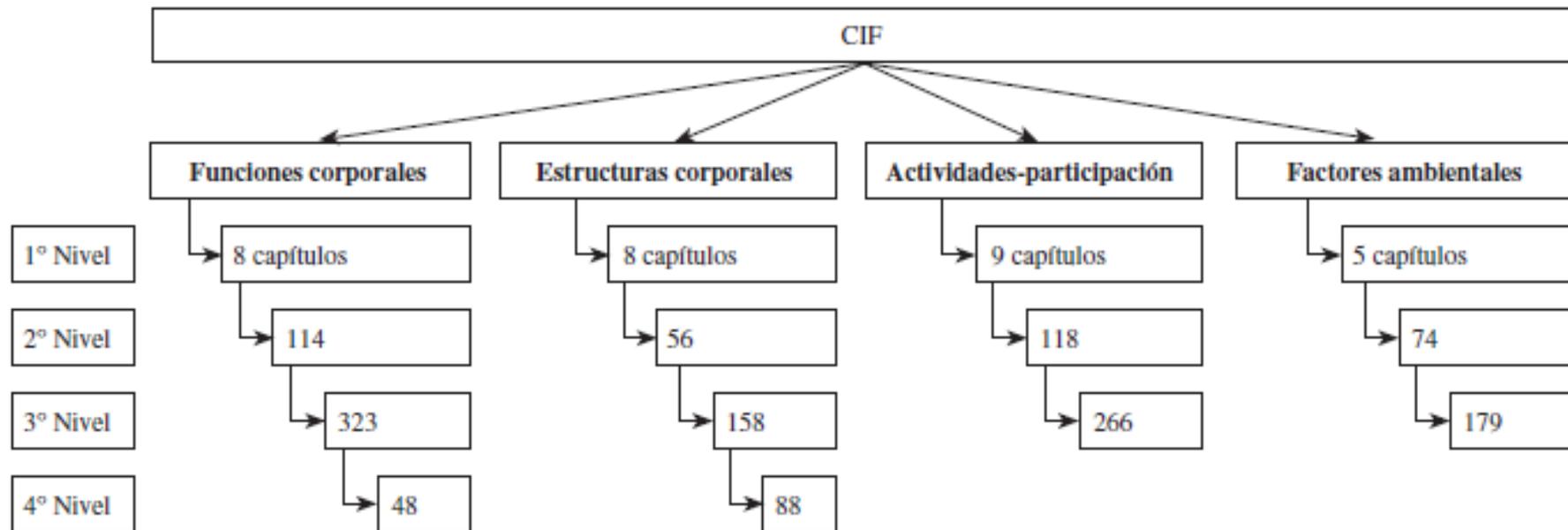
Naughton MJ, Shumaker SA, Anderson RT, Czajkowski SM. Psychological Aspects of Health-Related Quality of Life Measurement: Tests and Scales. In: Quality of Life and Pharmacoeconomics in Clinical Trials 1996;15:117-131.

Aproximación a la CIF

Modelo integral del funcionamiento y la discapacidad que sirve de fundamento a la CIF



Estructura y distribución de las 1.424 categorías de la CIF en sus cuatro componentes y niveles jerárquicos



Factores ambientales

Capítulo/1º Nivel	b2	Funciones sensoriales y dolor
2º nivel	b280	Sensación de dolor
3º nivel	b2801	Dolor en una parte del cuerpo
4º nivel	b28013	Dolor de espalda

0 – No barrera	0 – No facilitador
-1 – Barrera Leve	+1 – Facilitador Leve
-2 – Barrera Moderada	2 – Facilitador Moderado
-3 – Barrera Severa	+3 – Facilitador Severo
-4 – Barrera Completa	+4 – Facilitador Completo

Body	
<p>Function:</p> <p>Mental Functions Sensory Functions and Pain Voice and Speech Functions Functions of the Cardiovascular, Haematological, Immunological and Respiratory Systems Functions of the Digestive, Metabolic, Endocrine Systems Genitourinary and Reproductive Functions Neuromusculoskeletal and Movement-Related Functions Functions of the Skin and Related Structures</p>	<p>Structure:</p> <p>Structure of the Nervous System The Eye, Ear and Related Structures Structures Involved in Voice and Speech Structure of the Cardiovascular, Immunological and Respiratory Systems Structures Related to the Digestive, Metabolic and Endocrine Systems Structure Related to Genitourinary and Reproductive Systems Structure Related to Movement Skin and Related Structures</p>
Activities and Participation	
<p>Learning and Applying Knowledge General Tasks and Demands Communication Mobility Self Care Domestic Life Interpersonal Interactions and Relationships Major Life Areas Community, Social and Civic Life</p>	
Environmental Factors	
<p>Products and Technology Natural Environment and Human-Made Changes to Environment Support and Relationships Attitudes Services, Systems and Policies</p>	

Nivel individual

- *¿Cuál es el nivel de funcionamiento de la persona?*
- *¿Qué tratamientos o intervenciones pueden maximizar ese funcionamiento?*
- *¿Cuáles son los objetivos del tratamiento?, ¿Cómo de útiles fueron las intervenciones?*
- Para comunicación entre médicos, enfermeras, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y otros trabajadores del área de salud, servicios sociales y comunicación de agencias
- *¿Cómo podría yo aumentar mi capacidad en movilidad o comunicación?*

Nivel institucional

- Para propósitos de educación y formación
- *¿Que tipos de cuidados de salud y otros servicios serían necesarios?*
- *¿Cómo podemos darles un buen servicio a nuestros clientes?, ¿Qué indicadores básicos de calidad son válidos y replicables?*
- *¿Cómo de útiles son los servicios que estamos proporcionando?*
- *¿Como de coste-efectivos son esos servicios?, ¿Cómo podríamos mejorar los servicios sin subir los costes?*

Nivel social

- *¿Están los criterios de elegibilidad para proporcionar beneficios a la discapacidad basados en evidencias, apropiados a los objetivos sociales y justificables?*
- *¿Garantizarán los derechos de mejora de la función a nivel social?, ¿Podemos medir esta mejora y ajustar nuestras políticas y leyes de acuerdo a estos objetivos?*
- *¿Cuáles son las necesidades de las personas con varios niveles de discapacidad – deficiencias, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación?*
- *¿Cómo podemos hacer para que construir un entorno social, de manera que sea igual que el de las personas sin discapacidad?, ¿Podemos evaluar y medir esa mejora?*

Tareas de la CIF* (investigación)

1. Promover el uso de la CIF en cada país para el **desarrollo de bases de datos nacionales**;
2. Establecer una base de datos internacional y un marco para la **realización de comparaciones internacionales**;
6. Desarrollo de **definiciones operativas precisas de las categorías para propósitos de investigación**;
7. **Desarrollo de instrumentos de evaluación para la identificación y medida**;
8. Proporcionar aplicaciones prácticas mediante el uso de **tecnologías informáticas y la creación de formularios de registro de casos**;
9. Establecer **conexiones con conceptos de calidad de vida** y con la medida del bienestar subjetivo;
10. **Investigación sobre tratamientos e intervenciones**;
11. Promover su utilización en estudios científicos para realizar **comparaciones entre diferentes condiciones de salud**;
14. **Futuras investigaciones sobre los factores ambientales** para proporcionar el nivel de detalle necesario para describir tanto el entorno estandarizado como el real.

* Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. OMS, Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO), Madrid, España. 2001.

Tareas de la CIF* (clasificación)

3. Identificación de **algoritmos para determinar los derechos para percibir pensiones y beneficios sociales**;
4. **Estudio sobre la discapacidad y el funcionamiento en los miembros de la familia** (ej. estudio del efecto de la discapacidad en terceras personas);
5. Desarrollo del componente **factores personales**;
12. Desarrollo de **materiales de entrenamiento** sobre la utilización de la CIF;
13. Creación de **centros de entrenamiento** y referencia de la CIF a escala mundial;

* Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. OMS, Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO), Madrid, España. 2001.

Discapacidad y Enfermedades Raras

LA DISCAPACIDAD ASOCIADA A LAS ER

- Afectación de diversos órganos, sistemas, regiones anatómicas o funciones
- Multidiscapacidad/Pluridiscapacidad
- Muchas ER carecen de medicamentos eficaces para modificar el curso clínico
- Posibles cambios cuando la enfermedad progresa, mejora su diagnóstico, o aparecen complicaciones

Anomalías del cráneo/craneales	Anomalías estructurales del páncreas
Anomalías de la cara/faciales	Anomalías funcionales y estructurales del bazo
Anomalías en los ojos y la visión	Anomalías estructurales del sistema respiratorio y del diafragma
Anomalías de cejas	Anomalías funcionales del sistema respiratorio y del diafragma
Anomalías de párpados, pestañas y sistema lagrimal	Anomalías estructurales del sistema cardiocirculatorio
Anomalías de nariz y olfato	Anomalías funcionales del sistema cardiocirculatorio
Anomalías de boca, labios y philtrum nasolabial	Anomalías del sistema linfático
Anomalías de lengua, encías y mucosa oral	Anomalías estructurales del riñón y del tracto urinario
Anomalías del paladar	Anomalías funcionales del riñón y del tracto urinario
Anomalías de dientes y dentición	Anomalías estructurales del aparato genital
Anomalías de oreja y oído	Anomalías funcionales del aparato genital
Anomalías del cuello	Anomalías de las glándulas endocrinas
Anomalías de pecho/tórax/tronco	Anomalías estructurales del sistema nervioso/del cerebro
Anomalías de columna vertebral, vértebras y pelvis	Anomalías funcionales del sistema nervioso
Anomalías de la pared abdominal	Anomalías musculares
Anomalías de extremidades superiores e inferiores	Anomalías de los huesos/anomalías esqueléticas
Anomalías en los segmentos de las extremidades superiores	Anomalías en cartílagos, articulaciones y tejido periarticular
Anomalías segmentarias de las extremidades inferiores	Anomalías del sistema inmunitario
Anomalías de la piel, del tejido subcutáneo y de las mucosas	Anomalías del sistema hematológico
Anomalías en el pelo y cuero cabelludo	Anomalías metabólicas
Anomalías de las uñas	Neoplasmas/tumores
Anomalías estructurales del tubo digestivo	Anomalia cromosómica o genética
Anomalías funcionales del sistema digestivo	Anomalías en complejión/estatura/longevidad
Anomalías estructurales del hígado y del tracto biliar	Anomalías en el estado de salud
Anomalías funcionales del hígado y del tracto biliar	Periodo prenatal/anomalías en el embarazo

Tabla 1. Diferentes órganos, sistemas, regiones corporales o funciones susceptibles de verse afectados en las ER. Orphanet (2011). Disponible en: <http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/?lng=ES>

Tipos de Déficit asociados a las enfermedades raras

Tipo de Déficit	% de enfermedades vinculadas
Déficit Intelectual	6,4 %
Afectación Psíquica y anomalías de comportamiento	48 %
Déficit de lenguaje	23 %
Déficit auditivo	24,1 %
Déficit visual	48,7 %
Déficit motor	43,8 %
Perjuicio estético	37,1 %
Déficit de funciones digestivas	2,9 %
Déficit de funciones hepáticas	17,1 %
Déficit de funciones renales y urinarias	18,6 %
Déficit de funciones metabólicas y enzimáticas	19,4 %
Déficit de funciones inmuno-hematológicas	38,0 %
Déficit que conllevan dolores crónicos	21,6 %
Déficit que conllevan pérdida de sensibilidad	12 %

Datos procedentes de informes

ENFERMEDADES RARAS Y DISCAPACIDAD

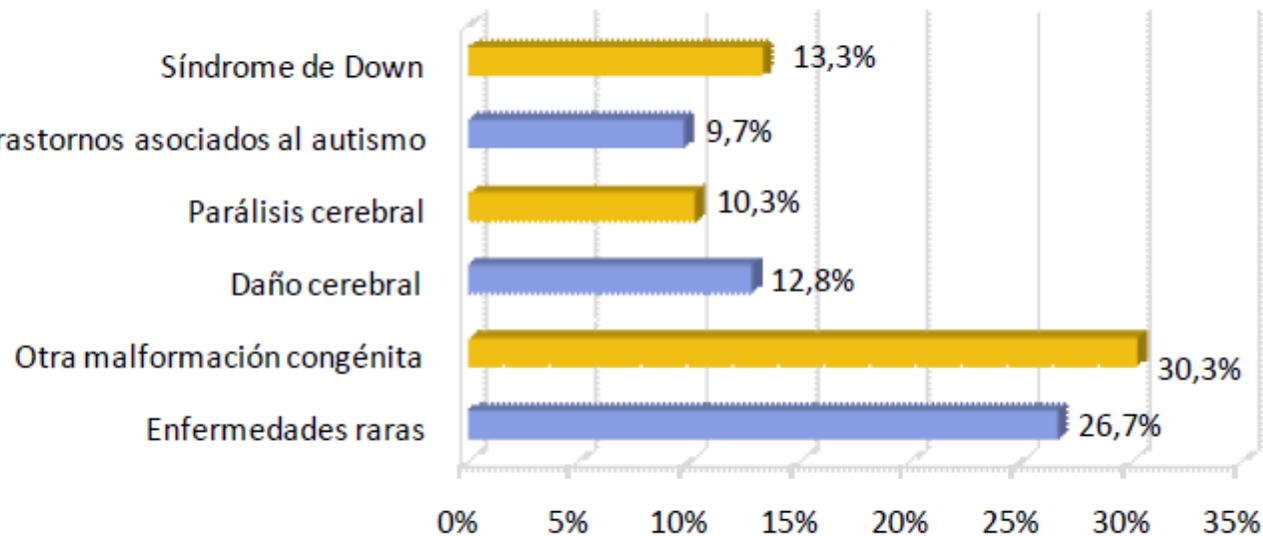


- Del total de las personas de edad entre 0 y 5 años con discapacidad, un 32,3% sufren una enfermedad crónica o malformación congénita.
- Entre las causas más frecuentes: malformaciones congénitas y las ER

<http://www.observatoriodeladiscapacidad.es/informacion/documento/20110107/informe-olivenza-2010>

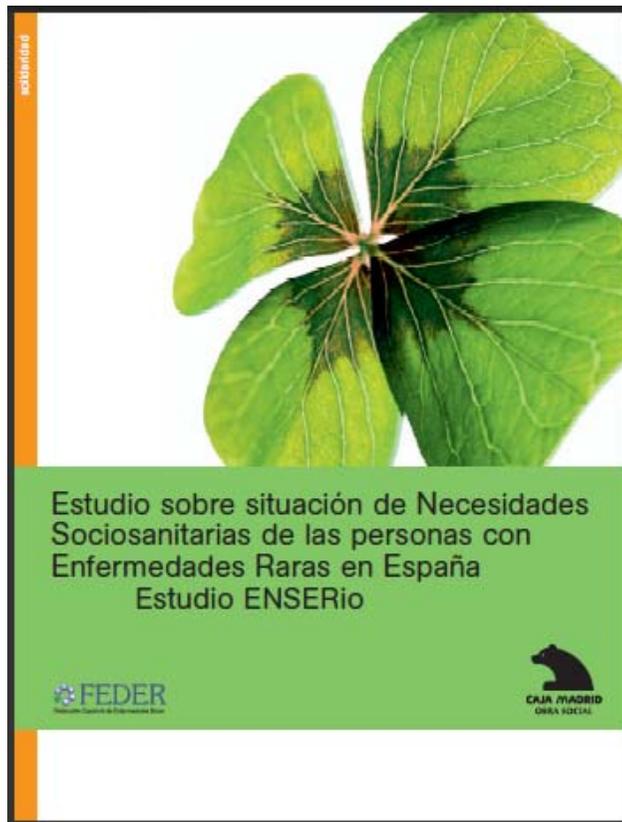
ENFERMEDADES RARAS Y DISCAPACIDAD

Gráfico 16. Principales enfermedades crónicas diagnosticadas en personas que tienen alguna limitación de 0 a 5 años. España 2008.



Fuente: Instituto Nacional de Estadística, Encuesta de Discapacidad, Autonomía personal y situaciones de Dependencia, EDAD 2008.

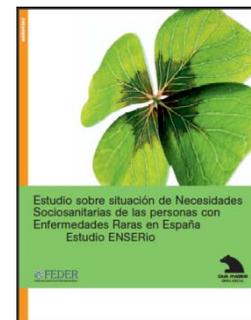
Elaboración: Observatorio Estatal de la Discapacidad.



- Un 70,6% de las personas poseía el certificado de discapacidad. El 18,9% no lo poseía ni lo había solicitado. El resto de los afectados se encontraba en proceso de solicitarlo o le había sido denegado por considerar que su ER no era discapacitante (4,65%)

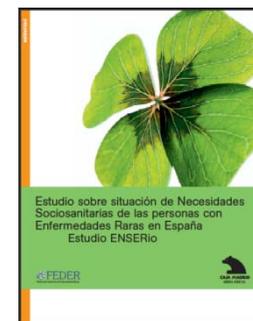
- **De los afectados que poseen dicho certificado:**
 - **43,20% valorado con un grado entre 33 y 64%**
 - **28% con grado entre 65 y el 74%**
 - **27,8% con grado igual o mayor al 75%**
- **Predominan valoraciones de menor grado de discapacidad**
- **Más de la cuarta parte con grado máximo**

- **35,1% de encuestados con valoración: insatisfechos con el grado de reconocido**



- **La multiplicidad de limitaciones y necesidades de apoyo que se derivan de algunas ER no siempre son consideradas en las valoraciones de discapacidad obtenidas, que sólo reflejan un aspecto de sus enfermedades**

- Autocuidado
- Vida doméstica
- Transportes y desplazamientos
- Ocio y tiempo libre



- Sólo uno de cada cinco afectados poseía el reconocimiento de su situación de dependencia, aunque de ellos tan sólo uno de cada tres había recibido la prestación

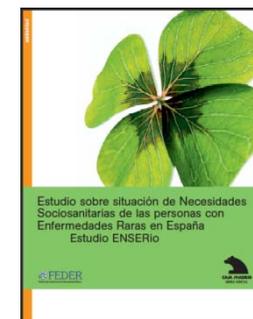
- Las personas que padecen discapacidad psiquiátrica se han visto especialmente afectadas por la demora diagnóstica y la prescripción de un tratamiento inadecuado

- Las personas con discapacidad visual, intelectual, y para la movilidad han sido los que más lejos han tenido que desplazarse para recibir tratamiento



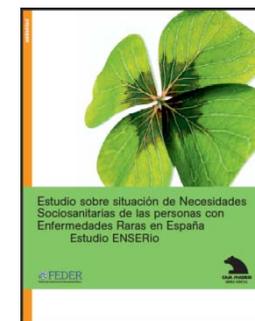
- Cualquier tipo de discapacidad en los afectados por ER supone un obstáculo para el acceso al mercado laboral, especialmente la discapacidad intelectual

- La discapacidad de las personas afectas por ER ***también*** ocasiona pérdida de oportunidades de empleo para los cuidadores, (41,77% de los casos), especialmente:
 - Enfermedades cardíacas y vasculares
 - Síndromes dismórficos
 - Discapacidades intelectivas o psíquicas



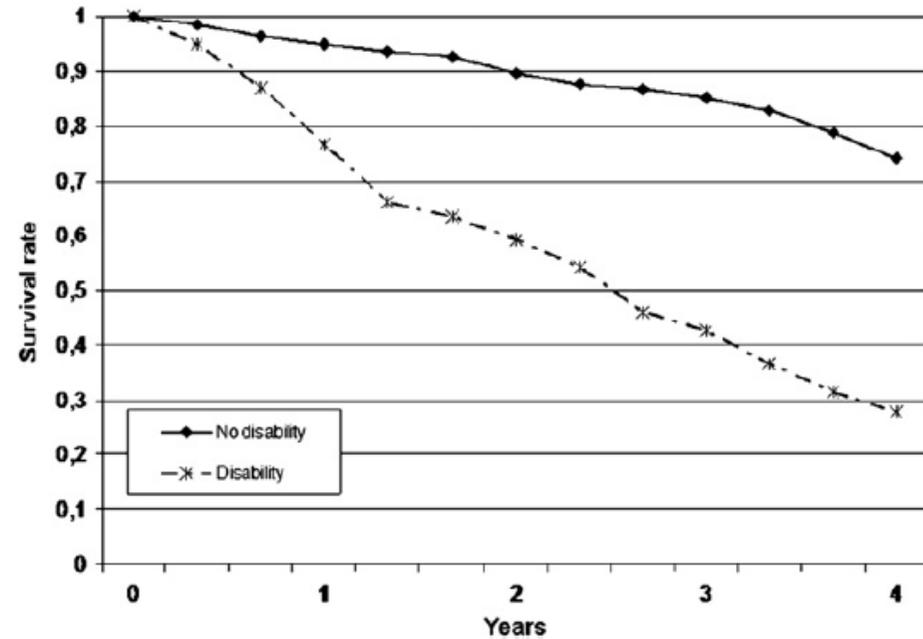
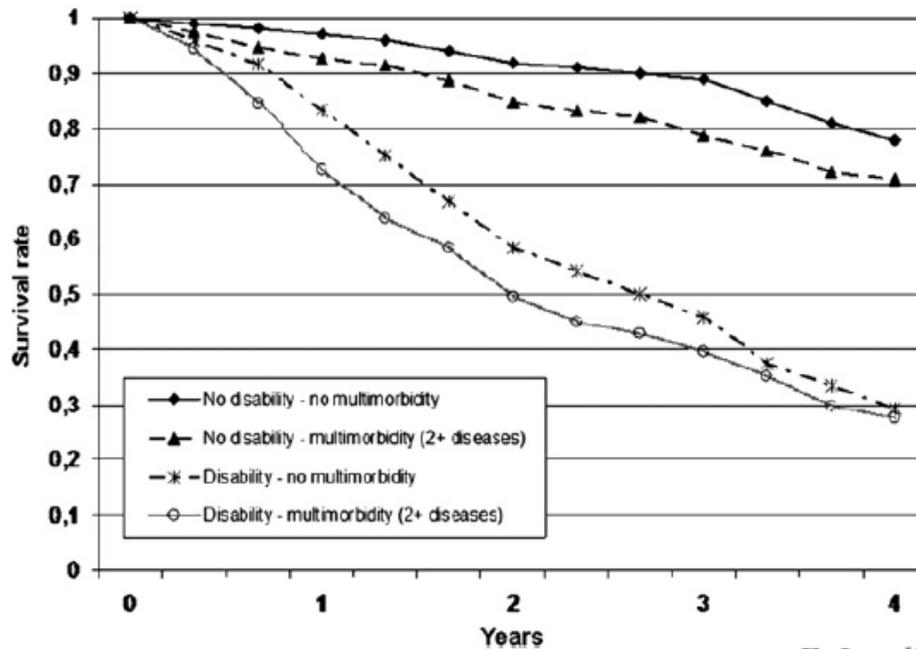
- La discapacidad se asocia a un mayor gasto por parte de la unidad familiar, y mayor dificultad para obtener ingresos, de forma que, cuanto mayor es la necesidad, menores los ingresos y mayores los gastos relacionados con la enfermedad

- Es por ello más fácil que las familias se encuentren en una situación de exclusión social, menor bienestar emocional y mayor percepción de haber experimentado discriminación.



Datos procedentes de la literatura

Discapacidad y supervivencia



TOTAL fallecidos España 1999-2009

Todas las edades

Total 4.132.455

Menores de 15 años

Total 29.259 (0,7% de la mortalidad en el periodo)

MENORES 15 años fallecidos España 1999-2009

Total 29.259

Según causa de defunción:

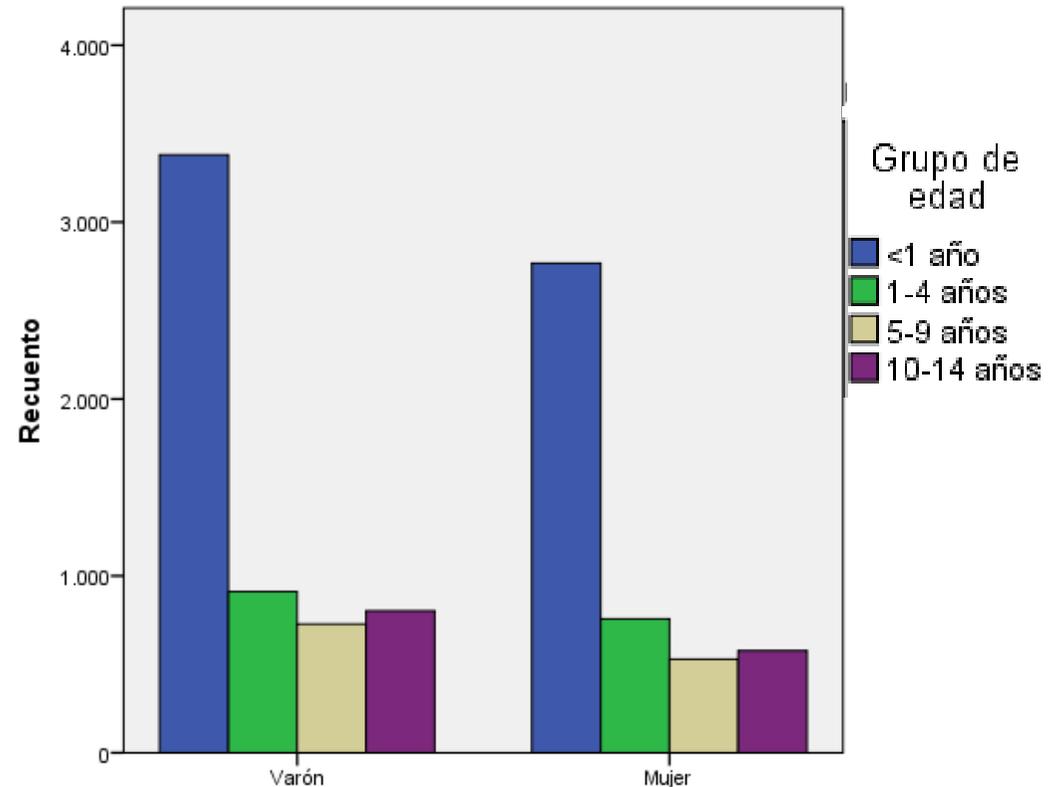
No ER 18.809 (64,3%)

ER 10.450 (35,7%)

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válidos	No ER	18809	64,3	64,3	64,3
	ER	10450	35,7	35,7	100,0
	Total	29259	100,0	100,0	

Menores de 15 años fallecidos por ER España 1999-2009

			EDAD				Total
			<1 año	1-4 años	5-9 años	10-14 años	
SEXO	Varones	Recuento	3380	911	727	802	5820
		% dentro de SEX	58,1%	15,7%	12,5%	13,8%	100,0%
	Mujeres	Recuento	2767	757	529	577	4630
		% dentro de SEX	59,8%	16,3%	11,4%	12,5%	100,0%
Total		Recuento	6147	1668	1256	1379	10450
		% dentro de SEX	58,8%	16,0%	12,0%	13,2%	100,0%

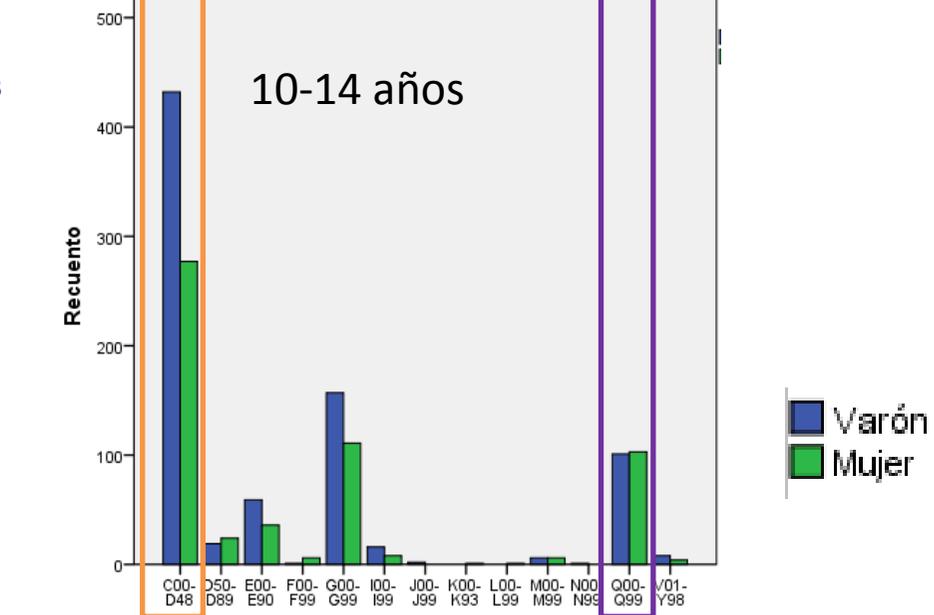
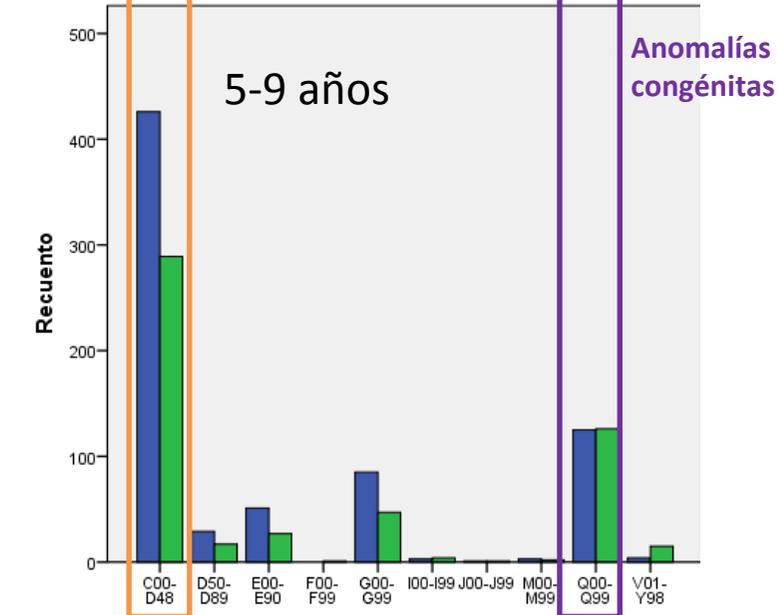
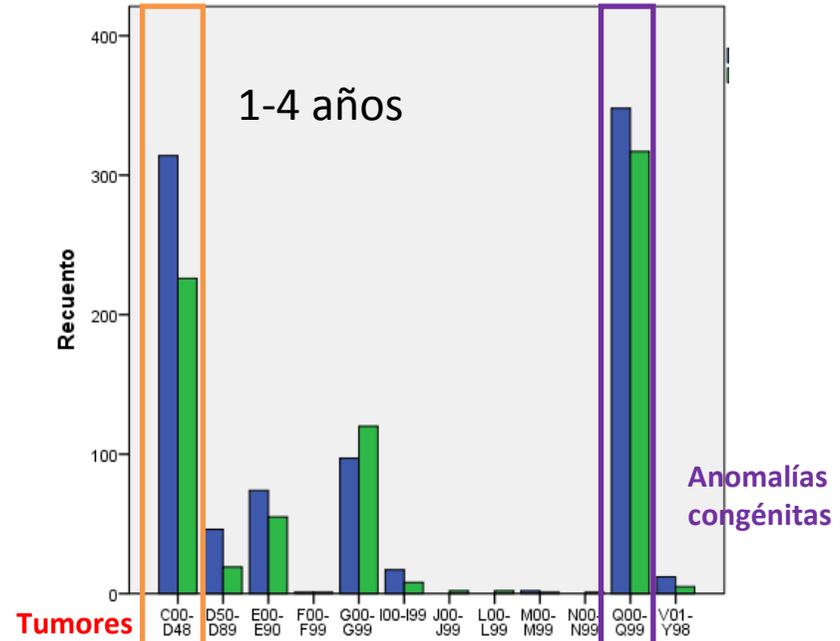
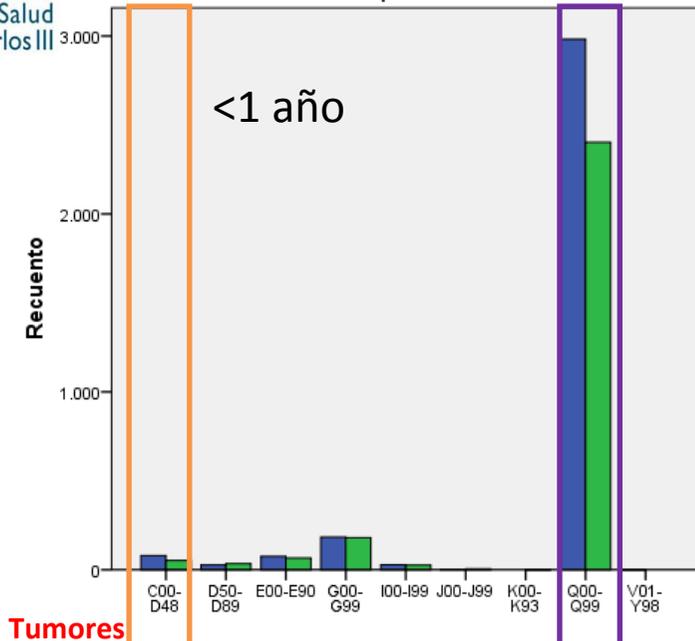




Instituto de Salud Carlos III

CAUSAS DE DEFUNCIÓN

Menores de 15 años fallecidos por ER (España 1999-2009)



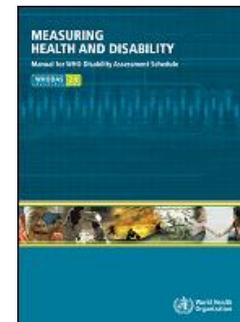
■ Varón
■ Mujer

Instrumentos

WHO Disability Assessment Schedule

2.0 - WHODAS 2.0

- **Cognición** – Comprender y comunicarse
- Mobilidad**– Moverse y formas de trasladarse
- Autocuidado**– Higiene, vestirse, comer y vivir solo
- Relaciones**– Interacción con otras personas
- Actividades de la vida**– Responsabilidades domésticas, ocio, trabajo y escuela
- Participación**– Actividades comunitarias



Versiones del WHODAS 2.0



WHODAS 2.0

CUESTIONARIO PARA LA
EVALUACIÓN DE DISCAPACIDAD 2.0

Versión de 12+24-preguntas, Administrada - Entrevista

Introducción

Este instrumento ha sido desarrollado por el Grupo de Clasificación, Terminología y Estándares de la Organización Mundial de la Salud (OMS) dentro del marco del proyecto conjunto con el Instituto Nacional de Salud (NIH) - OMS/NIH, sobre la Evaluación y Clasificación de Discapacidades

Antes de utilizar el instrumento los entrevistadores requieren un entrenamiento apropiado empleando el Manual "*Medición de Salud y Discapacidad*": *Manual para el Cuestionario para la Evaluación de Discapacidad – WHODAS 2.0* (OMS 2010), el cual incluye una guía para la entrevista y otro material de capacitación.

Las versiones disponibles para la entrevista son las siguientes:

- 36- preguntas – Administrada por entrevistador^a
- 36- preguntas – Auto-administrable
- 36- preguntas – Administrada- Proxy^b
- 12- preguntas – Administrada por entrevistador^c
- 12- preguntas – Auto-administrable
- 12-preguntas – Administrada- Proxy
- 12+24- preguntas – Administrada por entrevistador

Acciones Europeas

EUROPLAN

EUROPEAN PROJECT FOR RARE DISEASES NATIONAL PLANS DEVELOPMENT

FUNDED: EUROPEAN COMMISSION PUBLIC HEALTH PROGRAM 2003-08
PRIORITY AREA: 1. HEALTH INFORMATION (HI 2007).
ACTION: 1.4 DEVELOPING STRATEGIES FOR INFORMATION EXCHANGE AND RESPONDING TO NON-COMMUNICABLE HEALTH THREATS
CONTRACT NUMBER: 101120
PROJECT COORDINATOR: DOMENICA TARUSCIO (ISS)
MAIN PARTNER: ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ (ITALY)
ASSOCIATED PARTNERS: 10
PROJECT PERIOD: 1 APRIL 2008 – 31 MARCH 2011
REFERRING PERIOD: N. A.

Selecting indicators to evaluate the achievements of RD initiatives

[EP-D6-Indicators](#)

DOCUMENT AUTHORS: MANUEL POSADA, MARIA JOSÉ CARROQUINO, MANUEL HENRI PEREZ AND EUROPLAN WORKING GROUP ON INDICATORS
REVISION DATE: 22 FEBRUARY 2011
DIFFUSION LEVEL: PUBLIC
INTENDED TARGET:
KEY WORDS: INDICATORS
REFERENCE TASK: TS.3 - PREPARE A PROPOSAL OF INDICATORS TO BE DISCUSSED BY EXPERTS

EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development
 Project coordinated by the Italian National Centre for Rare Diseases
 Italian National Institute of Health
 2012-2015

[Home](#) [The project](#) [Partners](#) [EU National Plans](#) [RD in Europe](#) [Documents](#) [Events](#) [News](#) [Contact](#)

EUROPLAN (2008-2011, 2012-2015)

is project co-funded by the EU Commission (DG-SANCO) to promote and implement National Plans or Strategies to tackle rare diseases, to share relevant experiences within Countries, linking national efforts with a common strategy at European level. This "double-level" approach ensures that progress is globally coherent and follows common orientations throughout Europe. [\[read more\]](#)

EUROPLAN 2012-2015

a three year project, embedded in the EUCERD Joint Action as Work Package 4, it is coordinated by the Italian National Institute of Health - Italian National Centre for Rare Diseases. [\[read more\]](#)



[Download the Europlan flyer](#)

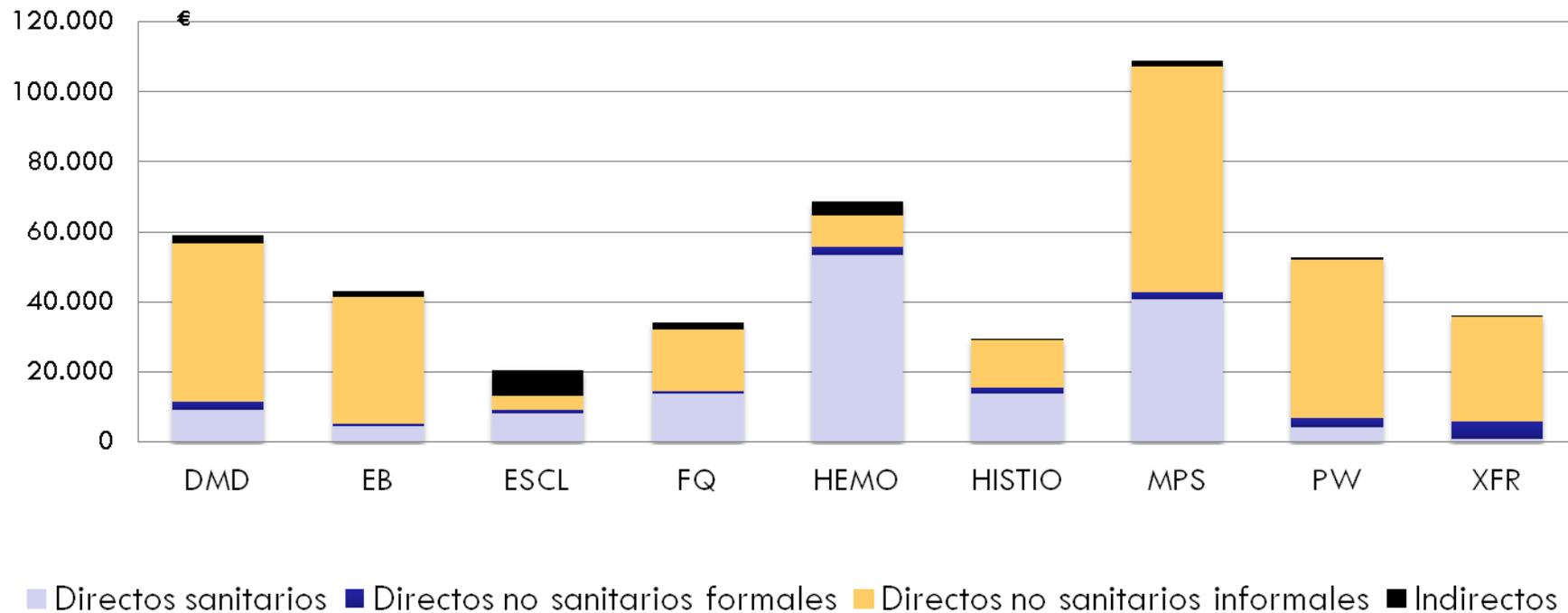


Click on the flag to see the actions of the country to tackle rare diseases



Resultados de costes

Costes anuales por paciente



La categoría más importante fueron los **cuidados informales** (familiar u otra persona no pagada)

Otros recursos importantes: medicación, hospitalizaciones, visitas a especialistas.



Rare-Bestpractices

– WEBSITE CURRENTLY UNDER CONSTRUCTION –



RARE-Bestpractices

Platform for sharing best practices for management of rare diseases

Coordinated by the Istituto Superiore di Sanità
National Centre for Rare Diseases



The RARE-Bestpractices project is funded by the European Union Seventh Framework Programme (FP7/2007-2013) under grant agreement n° 305690'.

Project Ref.: n° 305690 Start date: 1st January 2013 End date: 31st December 2016

RARE-Bestpractices coordinator:



Domenica Taruscio
National Centre for Rare Diseases
Istituto Superiore di Sanità
Rome, Italy
Rare-bestpractices@iss.it



Project summary

RARE-Bestpractices will develop a sustainable networking platform, supporting the collection of standardized and validated data and efficient exchange of knowledge and reliable information on rare diseases (RD).

RD are characterized by low prevalence (EU – 5:10000 persons). There are more than 5000, overall affecting about 30 million citizens of all ages in the EU. RD are often life-threatening and chronically debilitating, and healthcare is impaired by limited knowledge.

Collaborative efforts are needed to tackle RD to prevent significant morbidity, perinatal or early mortality, to reduce socio-economic burdens and to improve an individual's quality of life.

RARE-Bestpractices aims to improve clinical management of RD patients, narrowing the existing gap among EU Member States (MS) and other countries, also considering the application of patients' rights in cross-border healthcare (EU Directive 2011/24).

The platform deals with RD as a global health issue, exploiting and integrating contributions from all EU MS and other world areas

Acciones en España

Ponencia de Enfermedades Raras Senado de España



BOLETÍN OFICIAL DE LAS CORTES GENERALES

SENADO

VIII LEGISLATURA

Serie I:
BOLETÍN GENERAL

23 de febrero de 2007

Núm. 659

ÍNDICE

Páginas

PONENCIAS DE ESTUDIO

- Acuerdo del Pleno del Senado por el que se aprueba el 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 (543/000016) 1

PONENCIAS DE ESTUDIO

543/000016

PRESIDENCIA DEL SENADO

El Pleno del Senado, en su sesión del día 20 de febrero de 2007, ha aprobado el 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, constituida en el seno de la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales, con el texto que adjunto se publica.

Palacio del Senado, 21 de febrero de 2007.—P. D.,
Manuel Cavero Gómez, Letrado Mayor del Senado.

I

ANTECEDENTES

La Ponencia 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, fue creada como una Ponencia conjunta en el seno de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales, a resultas de la aprobación por el Pleno del Senado, en su sesión celebrada el día 21 de febrero de 2006, de una moción formulada por el Grupo Parlamentario Popular a la que se incorporó una enmienda del Grupo Parlamentario Socialista.

Estrategia de Enfermedades Raras

- **Líneas estratégicas**
 - Información
 - **Prevención y detección temprana**
 - Cuidados de salud
 - Tratamientos
 - **Integración servicios de salud y sociales**
 - Investigación
 - Formación

Estrategia en
Enfermedades Raras
del Sistema Nacional
de Salud

Estrategia Europea sobre Discapacidad 2010-2020

Comisión Europea (Noviembre 2010)

Mejorar la situación de ~ 80 M
ciudadanos UE



COMISIÓN EUROPEA

Bruselas, 15.11.2010
COM(2010) 636 final

COMUNICACIÓN DE LA COMISIÓN AL PARLAMENTO EUROPEO, AL
CONSEJO, AL COMITÉ ECONÓMICO Y SOCIAL EUROPEO Y AL COMITÉ DE
LAS REGIONES

Estrategia Europea sobre Discapacidad 2010-2020:
un compromiso renovado para una Europa sin barreras

{SEC(2010) 1323}
{SEC(2010) 1324}

Estrategia Española sobre Discapacidad 2012-2020

MSPSI (Octubre 2011)

Suprimir barreras y garantizar la participación de personas con discapacidad en todos los ámbitos: formación, empleo, protección social y participación en la vida pública.

ESTRATEGIA ESPAÑOLA SOBRE DISCAPACIDAD 2012-2020

1. INTRODUCCIÓN

La motivación para la elaboración de la Estrategia Española sobre Discapacidad 2012-2020 se basa en una serie de recomendaciones (diferentes resoluciones de la Asamblea General en aplicación del Programa de Acción Mundial para las Personas con Discapacidad, resoluciones del Consejo de Derechos Humanos y de la Comisión de Desarrollo Social del Consejo Económico y Social de la ONU, los Objetivos del Milenio -que destacan específicamente la necesidad de incluir el acceso de las personas con discapacidad en las medidas de erradicación de la pobreza lo mismo que en la educación-, etcétera) entre las que destacan:

- El Informe Mundial sobre la Discapacidad, de la Organización Mundial de la Salud y el Banco Mundial (2011) en su Recomendación 3: "Adoptar una estrategia y un plan de acción nacionales sobre discapacidad": Una estrategia nacional sobre discapacidad presenta una visión consolidada e integral a largo plazo para mejorar el bienestar de las personas con discapacidad, y debería abarcar tanto las áreas de políticas y programas convencionales como los servicios específicos para las personas con discapacidad. La formulación, aplicación y vigilancia de una estrategia nacional deberían aunar a todo el espectro de sectores y partes interesadas".
- La Estrategia Europea sobre Discapacidad 2010-2020: un compromiso renovado para una Europa sin barreras, y su correspondiente Plan Inicial de ejecución. Lista de tareas 2010-2015.
- El mandato genérico de la Resolución 16/15 del Consejo de Derechos Humanos relativa al papel de la cooperación internacional para la puesta en marcha de los derechos de las personas con discapacidad, de la Resolución 65/185 de la Asamblea General de las Naciones Unidas sobre la

Acciones en Francia

SCHÉMA NATIONAL D'ORGANISATION SOCIALE ET MÉDICO-SOCIALE POUR LES HANDICAPS RARES 2009-2013



Objetivos

- Aumentar cuantitativa y cualitativamente las competencias y recursos dirigidos a ER
 - Identificar
 - Evaluar
 - Favorecer las capacidades
- Estructurar territorialmente tanto los expertos como los servicios socio-sanitarios para ER
 - Facilitar el recorrido de la vida de estas personas
 - Desarrollar los acompañamientos y servicios adaptados a estas patologías

Papel de los servicios

Services / Fonctions par domaine	Détection, diagnostic	Information, accueil	Évaluation fonctionnelle	Orientation
Centres de ressources	Acteur	Acteur	Acteur	Acteur
Centres de référence	Acteur	Acteur	Contributeur	Acteur
MDPH	Acteur	Acteur	Acteur	Acteur
CAMSP	Acteur	Acteur	Acteur	Contributeur
SESSAD, SEFFIS, SAAAIS, CMPP	Acteur	Acteur	Contributeur	Contributeur
Centres spécialisés IME	Acteur	Acteur	Contributeur	Contributeur
Auxiliaires de vie scolaire	Acteur	Acteur	Contributeur	Contributeur
SAVS : les services d'accompagnement à domicile	Acteur	Acteur	Contributeur	Contributeur
FV : les établissements d'hébergement	Acteur	Acteur	Contributeur	Contributeur
SAMSAH, SSIAD, MAS, FAM	Acteur	Acteur	Contributeur	Contributeur
ESAT, CRP	Acteur	Acteur	Contributeur	Contributeur
Les établissements sanitaires : SSR, USLD, psychiatrie	Acteur	Acteur	Contributeur	Contributeur
Les associations	Acteur	Acteur	Acteur	Acteur
Médecins et professionnels de soins libéraux	Acteur	Acteur	Acteur	Acteur

Acteur

Contributeur

CAMSP : Centre d'action médico-sociale précoce
 CMPP : Centre médico-psychopédagogique
 CRP : Centre de réadaptation professionnelle
 ESAT : Établissements et services d'aide par le travail
 FAM : Foyer d'accueil médicalisé
 FV : Foyer de vie
 IME : Institut médico-éducatif

Presupuesto

Les actions	Montant global	dont 2009	2010	2011	2012	2013
Renforcement des missions actuelles des 3 centres de ressources nationaux	500 000	500 000				
Développement des nouvelles missions de référence des 3 centres de ressources nationaux	1 000 000	250 000	500 000	250 000		
Création de 5 équipes-relais interrégionales	2 000 000		800 000	800 000	400 000	
Création d'un centre de ressources troubles du comportement (TC) sévères	500 000		250 000	250 000		
Mise en réseau des établissements à projets spécifiques épilepsie	200 000		200 000			
Création d'un centre de ressources épilepsie et déploiement équipes régionales	750 000			250 000	250 000	250 000
Création de places en établissement spécifiques handicaps rares 300 places en deux tranches de 150 places ayant un recrutement national ou interrégional et offrant des places d'accueil temporaire ou séquentiel	27 000 000		4 500 000	4 500 000	9 000 000	9 000 000
Renforcement de structures non spécialisées accueillant une ou quelques personnes adultes ou enfants ayant un handicap rare et ne disposant pas du plateau technique suffisant	1 500 000		500 000	500 000	500 000	
Montant total des crédits ONDAM	33 450 000	750 000	6 750 000	6 550 000	10 150 000	9 250 000
Enquête qualitative préalable à la constitution d'une cohorte	800 000	100 000	100 000	200 000	200 000	200 000
Études appels à projets de recherche à dimension Handicaps Rares	1 000 000		500 000		500 000	
Partenariat CNSA–INSERM soutien et complément à la base d'information Orphanet	300 000	100 000	100 000	100 000	fonction de l'évaluation	
CNSA section V	2 100 000	200 000	700 000	300 000	700 000	200 000

Año 2013 de las Enfermedades Raras

Congreso/jornada

Mapa de recursos

Registro

Clasificación CIF

Telemaratón TV

...



Aproximación al conocimiento

Registro Nacional de Enfermedades

Raras

Objetivo

Desarrollar el Registro Nacional de ER en España



Registro de Pacientes



Registro de Base poblacional

INVESTIGACIÓN

PLANIFICACIÓN Y POLÍTICA SANITARIA

Historia natural de la enfermedad

Seguimiento

Ensayos Clínicos
(reclutamiento)

Muestras biológicas

**REGISTRO NACIONAL DE
ENFERMEDADES RARAS
IIER - ISCIII**

Prevalencia

Incidencia

Mortalidad

Historia natural de
la enfermedad

Proyectos internacionales relacionados



RESEARCH & INNOVATION
Health

Documents

- Template Letter of Intent
- RDIRC governance structure - amended version based on the outcome of the Executive Committee meeting on 25-26 January 2012
- Executive Committee meeting 25-26 September 2012, Evry, France - Executive Summary Report
- Executive Committee meeting 25-26 January 2012, Brussels, Belgium - Executive Summary Report
- Montreal Workshop 9-9 October 2011, documents available here
- Bethesda Workshop 5-8 April 2011 summary report (see more information here)
- Reykjavik Workshop 27-28 October 2010 summary report (see more information here)
- Introduction to IRDiRC

Second Interim Executive Committee meeting, 25-26 September 2012, Evry, France.

RD-Connect

RD-Connect is an integrated platform connecting databases, registries, biobanks and clinical bioinformatics for rare disease research.

RD-CONNECT

RARE DISEASE CONNECT (RD-Connect)

RD-Connect is an integrated platform connecting databases, registries, biobanks and clinical bioinformatics for rare disease research.

[Visit RD-Connect >](#)

EPIRARE

European Platform for Rare Disease Registries

EPIRARE

European Platform for Rare Disease Registries

EUROPEAN PLATFORM FOR RARE DISEASES REGISTRIES (EPIRARE)

The aim of EpiRare is to prepare a European platform for the registration of rare disease patients and to ensure the quality and consistency of the data registered. EpiRare will build a common infrastructure to ensure the quality and consistency of the data registered. EpiRare will build a common infrastructure to ensure the quality and consistency of the data registered.

[Visit EPIRARE >](#)

Global Rare Disease Registry

Rare Disease Day 2013

Global Rare Disease Registry

GLOBAL RARE DISEASE REGISTRY (GRDR)

GRDR provides a resource to collect the patient information needed for research advances.

[RD >](#)

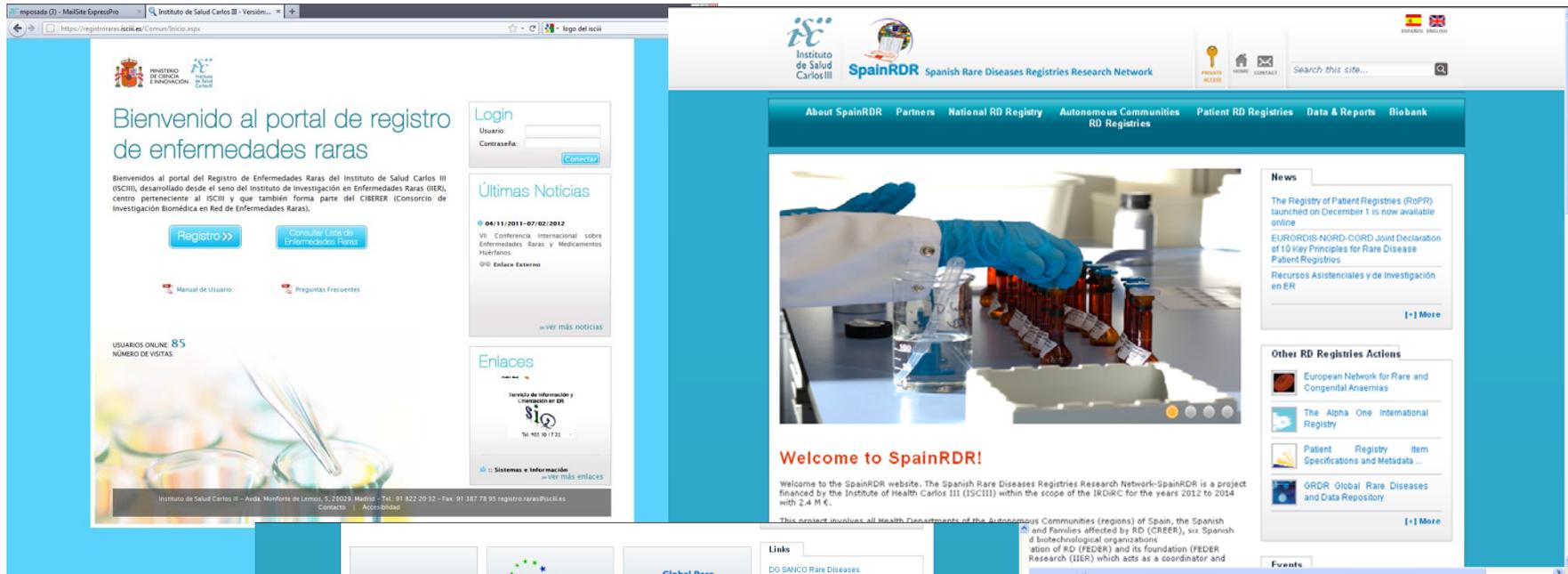
BIOSPECIMENS/BIOREPOSITORIES: Rare Disease-HUB (RD-HUB)

Overview

Goals

1. To help and coordinate partner and investigator search tools, and identify research opportunities needed for RD-HUB
2. To build collaborative and existing of clinical and data registry/investigation across the globe
3. To develop research to build the business case for RD-HUB, and develop plans for rare diseases as well as common diseases
4. To build tools and increase the awareness of existing resources across the globe
5. To use the RD-HUB to [improve the quality of data](#) to learn more about the GRDR, please visit the [GRDR website](#)

Registro de Enfermedades Raras - ISCIII



The screenshot shows the main interface of the SpainRDR website. At the top, there is a navigation bar with the SpainRDR logo and the text "Spanish Rare Diseases Registries Research Network". Below this, a search bar and utility icons are visible. The main content area features a large blue banner with the text "Bienvenido al portal de registro de enfermedades raras" (Welcome to the portal of registration of rare diseases). To the right of the banner is a "Login" section with fields for "Usuario" (Username) and "Contraseña" (Password), and a "Conectar" (Connect) button. Below the login section is a "Últimas Noticias" (Latest News) section with a date "04/11/2011-07/02/2012" and a brief description of a conference. Further down is an "Enlaces" (Links) section with a logo for "Servicio de Información y Consulta al ER". On the left side, there are buttons for "Registro" (Registration), "Consultar Lista de Enfermedades Raras" (Consult List of Rare Diseases), "Manual de Usuario" (User Manual), and "Preguntas Frecuentes" (Frequently Asked Questions). A statistics box shows "USUARIOS ONLINE: 85" and "NÚMERO DE VISITAS: 1000000". At the bottom of the banner, there is a "Welcome to SpainRDR!" section with a photograph of a laboratory setting and a paragraph of introductory text.



This section provides detailed information about three key initiatives in rare disease research: RD-CONNECT, EPIRARE, and GRDR. Each initiative is presented in a separate box with its logo and a brief description of its mission and goals.

- RD-CONNECT (RARE DISEASE CONNECT):** Described as an integrated platform connecting databases, registries, biobanks and clinical bioinformatics for rare disease research. A link to "Visit RD-Connect" is provided.
- EPIRARE (EUROPEAN PLATFORM FOR RARE DISEASES REGISTRIES):** The aim is to prepare a European platform for the registration of rare disease patients and to ensure the quality and best use of the registered data. Patients, researchers, policymakers, experts in health technology assessment and healthcare management will collaborate to build consensus and synergies to ensure success and long term sustainability of the platform. A link to "Visit EPIRARE" is provided.
- GRDR (GLOBAL RARE DISEASE REGISTRY):** Provides a resource to the rare disease community by collecting the pan-disorder information needed to accelerate research and therapeutic advances. A link to "Visit GRDR" is provided.

Below these descriptions is a grid of logos representing the participating organizations and governments, including the Spanish Ministry of Health, various regional governments (like Madrid, Catalonia, Basque Country, etc.), and international partners like the European Union and the World Health Organization.

CONCLUSIONES

La discapacidad asociada a las ER constituye una de los aspectos más relevantes que atañe a este grupo de enfermedades. La adecuada cuantificación de su magnitud y el abordaje integral de las implicaciones que conlleva la discapacidad, constituyen indudablemente áreas de intervención preferentes para las personas afectas de ER y sus familias.

Colaboradores

Ignacio Abaitua Borda

Manuel Hens Pérez

Antonio Morales Piga

Verónica Alonso Ferreira

Ana Villaverde Hueso

Muchas gracias

