

Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid. 2016-2020



Comunidad de Madrid



CONSEJERÍA DE SANIDAD

Consejero de Sanidad: Jesús Sánchez Martos

Director General de Coordinación de la Atención al Ciudadano y Humanización de la Asistencia Sanitaria: Julio Zarco Rodríguez

Coordina: Subdirección General de Información y Atención al Paciente.

@ Textos: Subdirección General de Información y Atención al Paciente.

@ Ilustraciones: Subdirección General de Humanización de la Asistencia Sanitaria.

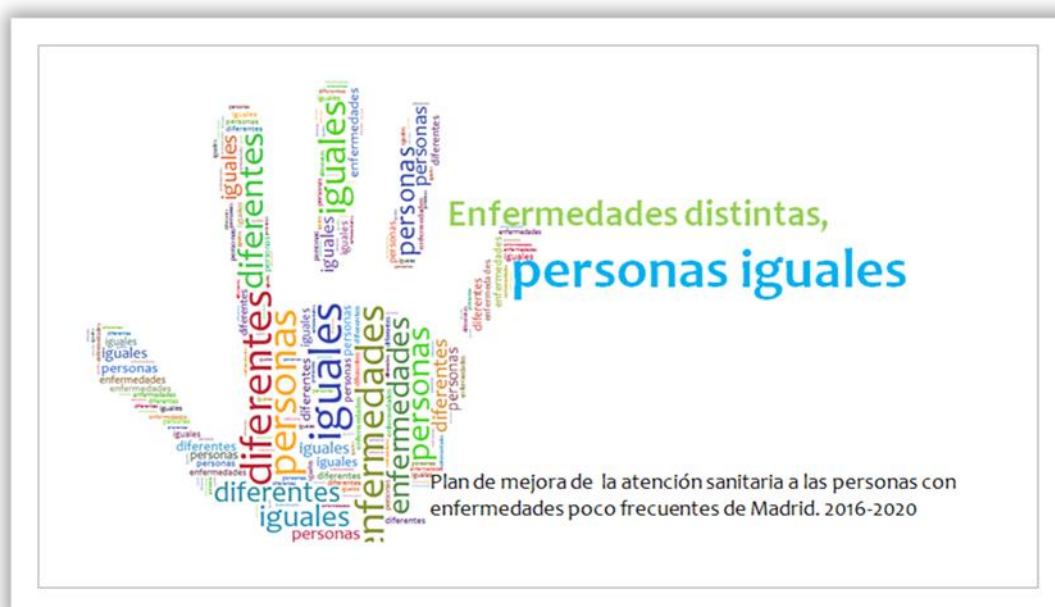
Edita: Dirección General Coordinación de la Atención al Ciudadano y Humanización de la Asistencia Sanitaria.

Diseño y maquetación: Subdirección General de Información y Atención al Paciente.

Edición: Septiembre/2016

ISBN: 978-84-451-3562-4

Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a las Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid. 2016-2020



Comité Institucional.

- Manuel Molina Muñoz. Viceconsejero de Sanidad.
- Julio Zarco Rodríguez. Director General de Coordinación de la Atención al Ciudadano y Humanización de la Asistencia Sanitaria.
- Cesar Pascual Fernández. Director General de Coordinación de la Asistencia Sanitaria.
- Carmen Yolanda Fuentes Rodríguez. Directora General de Salud Pública.
- Emilia Sánchez Chamorro. Directora General de Planificación, Investigación y Formación.
- Jorge Jiménez de Cisneros Bailly-Bailliere. Director General de Atención a Personas con Discapacidad. Consejería de Políticas Sociales y Familia
- Alba Ancochea Díaz. Directora de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- Jesús Ignacio Meco. Presidente de Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).

Coordinación del Plan.

- Piedad López Roldán. Subdirectora General de Información y Atención al Paciente.
- M^a Victoria Benavides Sierra. Subdirección General de Información y Atención al Paciente.

Equipo Técnico.

- Ángel Abad Revilla. Subdirección General de Información y Atención al Paciente.
- M^a Dolores Arranz Alonso. Subdirección General de Formación y Acreditación Docente Sanitarias.
- Jenaro Astray Mochales. Subdirección General de Epidemiología.
- Juan Carlos Ansede Cascudo. Gerencia de Atención Hospitalaria.
- Rosa M^a de Andrés de Colsa. Dirección General de Coordinación de la Atención al Ciudadano y Humanización de la Asistencia Sanitaria.
- M^a José Calvo Alcántara. Subdirección General de Farmacia y Productos Sanitarios.
- Teresa Chavarría Giménez. Subdirectora General de Investigación.
- M^a Jesús Fernández Luque. Subdirección General de Formación y Acreditación Docente Sanitarias.
- Carmen García Cubero. Subdirección General de Continuidad Asistencial. Área de Cronicidad.
- Francisco de Asís Jové Domínguez-Gil. Subdirector General de Planificación Sanitaria y Aseguramiento.
- Juana Mateos Rodilla. Subdirección General de Humanización de la Asistencia Sanitaria.
- Carmen Moreno Pérez. Subdirección General de Información y Atención al Paciente.
- Alfredo Rosado Bartolomé. Subdirección General de Humanización de la Asistencia Sanitaria.
- Sergio Ruiz Alonso. Gerencia de Atención Primaria.
- Carmen Ruiz Tuñón. Gerencia de Atención Primaria.
- José Manuel Salamanca Escobedo. Subdirección General de Planificación Sanitaria y Aseguramiento.

Comité Asesor.

Amaya Belanger Quintana. Enfermedades Metabólicas Congénitas. HU Ramón y Cajal
Belén Gil Fournier. Responsable de la Unidad de Genética. Hospital Universitario de Getafe
Elena Dulín Iñiguez. Responsable del Laboratorio de Cribado Neonatal. HGU Gregorio Marañón
Encarnación Cruz Martos. Subdirectora General de Farmacia y Productos Sanitarios.
Francisco García del Río. Jefe de Sección de Neumología del HU La Paz
Ignacio Abaitua Borda. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras-ISCIII
Inés Galende Domínguez. Jefe de Área de Bioética. Subdirección de Información y Atención al Paciente
Ismael Sanz Esteban. Fisioterapia. Universidad Europea de Madrid
Jesús Esteban Pérez. Neurología. HU 12 de Octubre
José Luis Patier de la Peña. Medicina Interna – HU. Ramón y Cajal
José Méndez Caba. Supervisor de terapias del HU. Niño Jesús
Juan José Jurado Balbuena. Sociedad Madrileña de Enfermería Familiar y Comunitaria.
Julián Nevado Blanco Responsable del Área de Genómica del INGEMM HU La Paz
Julio Ancochea Bermúdez. Neumología. HU La Princesa
Luisa María Botella Cubells. Centro de Investigaciones Biológicas. CSIC (Madrid)
M^a José Trujillo Tiebas. Genética Fundación Jiménez Díaz
M^a Luz Ruiz-Falcó Rojas. Pediatría. Hospital Niño Jesús
Marta Moreno García. Coordinadora de Genética. H 12 de octubre
Mercedes Martínez Pardo Casanova. INDEPF
Miriam Torregrosa Granado. FEDER
Mónica Blanco Marengo. GdT Genética Clínica y Enfermedades Raras .SoMaMFyC
Mónica López Rodríguez. Medicina Interna. HG Cruz Roja.
Pablo García Pavía. Cardiología. HU Puerta de Hierro
Pablo Lapunzina Badía. Director CIBERER
Yasmina Pagnon del Barrio. ASEM
Samuel Ignacio Pascual Pascual. Neuropediatría HU La Paz
Sofía Gonzalez San Martín. Directora del Centro Base 6. Consejería de Políticas Sociales y Familia.

Colaboración.

Ainhoa Aranguren Oyarzabal
Ana Chavero Benito.
Ana Clara Zoni Matta.
Beatriz López Centeno.
Felicitas Domínguez Berjón.
Inmaculada Alvarado Trigo.
José Luís Villanueva Marcos.
María Antonia Bustos Corredor.
María Dolores Esteban Vasallo.
María José Toledano Saceda.
Mariano Casado López.
Miguel Salinero Fort.
Natividad Expósito García.
Pilar Rivera Moreno-Chocano.
Tamara Alonso Pérez.
Vanesa Alonso Castro.

ÍNDICE

PRÓLOGO.	6
PRESENTACIÓN.	10
INTRODUCCIÓN.	14
SITUACIÓN ACTUAL.	18
JUSTIFICACIÓN.	22
METODOLOGÍA	23
Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid. 2016-2020.	28
Líneas Estratégicas.	34
Línea Estratégica 1- Sistemas de Información sobre EPF: recursos, registros y sistemas de información.	34
Línea Estratégica 2. Prevención y detección precoz.....	42
Línea Estratégica 3: Atención sanitaria. Unidades de Experiencia, Centros, Servicios y Unidades de Referencia: coordinación y colaboración en red.	48
Línea Estratégica 4. Terapias: Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios.....	54
Línea Estratégica 5. Coordinación interinstitucional para una atención integral.	60
Línea Estratégica 6. Investigación.....	66
Línea Estratégica 7. Formación	72
Línea Estratégica 8. Participación y asociacionismo.....	78
DIFUSIÓN Y COMUNICACIÓN.	82
IMPLANTACIÓN, SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN.	82
FINANCIACIÓN.	83
ABREVIATURAS.	86
BIBLIOGRAFÍA.	90
Otras referencias consultadas:	91



Enfermedades distintas,
personas iguales

Prólogo

PRÓLOGO.

*“Cuando los ojos ven lo que nunca vieron,
el corazón siente lo que nunca sintió”*

Baltasar Gracián

Las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes comparten características comunes más allá de cada enfermedad concreta por lo que es necesario disponer de un plan de atención integral que ayude a hacer visible lo invisible y aunque habitualmente se utilice la denominación de “enfermedades raras” para la Sanidad Madrileña nunca existirán enfermos raros, sino poco frecuentes.

Estas enfermedades, muy distintas entre sí, comparten denominadores comunes como: su baja prevalencia, el poco conocimiento que tiene la sociedad de ellas y la pérdida de calidad de vida de las personas afectadas y sus familias. En la Comunidad de Madrid trabajamos desde hace tiempo para paliar esta situación y el fruto de este trabajo lo constituye este Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades poco Frecuentes. Este plan ha sido elaborado por un amplio grupo de profesionales de distintos ámbitos de la sanidad, políticas sociales, expertos, políticos y asociaciones de pacientes que se han basado en la realidad de nuestra Comunidad y en las necesidades detectadas, con una visión totalmente integradora y de futuro.

Situar a los pacientes en el centro del sistema sanitario y social es el objetivo fundamental por el que trabajamos en nuestra Sanidad Pública. Se trata de que los ciudadanos tengan cada vez una voz más fuerte en las decisiones sobre su salud y su atención, y de que los servicios públicos reflejen mejor sus necesidades y preferencias.

La educación para la salud de una sociedad activa es de vital importancia para conseguir mejorar la situación de los diferentes colectivos. A través de su participación en la toma de decisiones se convierten en verdaderos agentes de salud proactivos. El trabajo coordinado entre los pacientes, los expertos y las administraciones es el pilar adecuado sobre el que cimentar esta relación. Además, siempre hay que poner en valor la importancia que merecen nuestros “cuidadores principales” que son el apoyo fundamental con el que cuentan las personas afectadas por este tipo de enfermedades.



Bajo el lema “Enfermedades distintas, personas iguales”, este plan quiere responder a la visión integradora que las personas afectadas, sus familias, sus cuidadores principales y los profesionales que les atienden necesitan para obtener las mejores soluciones basadas en la evidencia científica, siempre tratando de conseguir la mayor eficacia y eficiencia de los recursos disponibles.

Quiero hacer llegar mi agradecimiento a todas las asociaciones de pacientes y sus familiares, a todos los cuidadores, a los políticos, así como a todos profesionales y expertos en enfermedades poco frecuentes que han contribuido a reflejar en este plan lo que supondrá, sin duda alguna, la hoja de ruta que mejorará la atención sanitaria en la Comunidad de Madrid de estos pacientes, haciendo que estas enfermedades sean cada vez más visibles en nuestra sociedad.

Muchas gracias a todos por la admirable labor realizada y, especialmente, por vuestra implicación en este proyecto.

Jesús Sánchez Martos

Consejero de Sanidad



Enfermedades distintas,
personas iguales

Presentación

PRESENTACIÓN.

El Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid 2016-2020, surge como respuesta a la demanda de las personas afectadas y sus familias, más de cuatrocientas mil personas afectadas por alguna de las más de siete mil enfermedades poco frecuentes, sin olvidarnos de aquellas que aun no cuentan con un diagnóstico concreto.

El impacto de estas enfermedades en la vida de los afectados y sus familias afecta a todas las esferas del ser humano, desde la situación física y mental al entorno social, educativo, laboral, económico, llevando a una importante merma de la calidad de vida.

Procurar una atención integrada e integral por parte de todos los agentes implicados es fundamental para conseguir mejorar el día a día de estas personas y sus familias. Alcanzar este objetivo requiere el esfuerzo de coordinación de todos: profesionales de distintos ámbitos, expertos en la materia y la propia sociedad.

El Plan nace con esa vocación, contar con una hoja de ruta que nos permita mejorar la capacidad de respuesta a las necesidades de las personas afectadas y sus familias.

Desde la Consejería de Sanidad queremos poner pilares sólidos para coordinarnos con todos los agentes y ofrecer la mejor atención posible con los recursos disponibles, en el entorno más adecuado a cada persona afectada.

Nuestro plan de mejora se articula siguiendo ocho líneas estratégicas que se desarrollan a través de objetivos específicos y acciones necesarias para conseguir el objetivo común: contribuir a la disminución de la morbimortalidad y mejorar la calidad de vida de afectados por enfermedades poco frecuentes, a través de una atención sanitaria integral.

Desde aquí quiero agradecer a todos los participantes en este plan su dedicación y colaboración. El esfuerzo de todos ellos junto con los profesionales que día a día prestan atención a los afectados, y de manera fundamental el trabajo y dedicación de las asociaciones de pacientes, serán el mejor apoyo para conseguir nuestro objetivo.

Julio Zarco Rodríguez

**Director General de Coordinación de Atención al Ciudadano
Y Humanización de la Asistencia Sanitaria**



Introducción

INTRODUCCIÓN.

Las enfermedades poco frecuentes (EPF) son aquellas que se caracterizan por su baja prevalencia, alto nivel de complejidad, pueden producir disminución de las capacidades psicofísicas de los afectados, mermando su calidad de vida y son potencialmente mortales en muchos casos. La mayoría responden a un origen genético, presentándose fundamentalmente desde la infancia, aun cuando existe un porcentaje de aparición en la edad adulta. Un grupo de enfermedades poco frecuentes se adquieren a lo largo de la vida de los afectados, respondiendo a otras etiologías no genéticas.

En este documento se opta por utilizar la denominación de *enfermedades poco frecuentes*, pues si bien internacionalmente se las conoce por “*rare diseases*”, su traducción al castellano puede despertar significados equívocos. Las patologías reciben esta denominación no por la “rareza” de su naturaleza sino por su baja frecuencia de aparición. Ambas denominaciones se aceptan como términos equivalentes que se ajustan a lo definido por la Unión Europea y también a lo que se recoge en el diccionario de la Real Academia Española como “*1. f. Med. enfermedad que tiene una prevalencia menor de cinco habitantes por cada diez mil*”.

Existe cierta variabilidad en la literatura en cuanto a las cifras y datos de prevalencia e incidencia de enfermedades poco frecuentes. Así, se define por la Unión Europea la cifra de 5 casos por cada 10.000 habitantes, o bien menos de 1 por cada 2.000 ciudadanos.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) recoge que el *6 al 8% de la población mundial, sería susceptible de padecer alguna de estas enfermedades, o sea más de 3 millones de españoles, 27 millones de europeos, 25 millones de norteamericanos y 42 millones en Iberoamérica*¹. Otras fuentes estiman este dato en alrededor de un 5-7% de la población en países desarrollados. En la Comunidad de Madrid (CM), según datos del Sistema de Información de Enfermedades Raras de Madrid (SIERMA), hay más de 400.000 afectados a finales de 2015.

Igualmente, se estima que el número de enfermedades poco frecuentes se encontraría entre 6.000 y más de 8.000 enfermedades distintas², que pueden afectar a los pacientes, sus capacidades físicas, intelectuales y sensoriales.

Como se ha recogido al inicio de esta introducción, las EPF son en su mayor parte de origen genético, un 80% tienen carácter de enfermedad crónica y degenerativa, el 65% de éstas producen algún tipo de discapacidad y muchas ponen en serio riesgo la vida de los pacientes si no se diagnostican a tiempo y se tratan de forma adecuada. Para otras que desafortunadamente no tiene un tratamiento conocido, la prevención y monitorización es su mejor defensa.

Se caracterizan por:

- Comienzo precoz en la vida, la mayoría de los casos de EPF aparece en la edad pediátrica (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años de edad), consecuencia directa de la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de la presencia de anomalías congénitas. De hecho, las enfermedades de base genética son la tercera causa de mortalidad infantil después de los accidentes y el cáncer, y la causa del 50% de las muertes antes de los 15 años.
- Las EPF se caracterizan por una gran diversidad de patologías y síntomas, que no sólo varían entre ellas, sino que también se manifiestan de diferente manera en pacientes afectados por la misma enfermedad.
- El dolor crónico afecta a 1 de de cada 5 pacientes.
- El déficit motor, sensorial o intelectual afecta a la mitad de los casos, y se origina una discapacidad en la autonomía en 1 de cada 3 casos.
- En casi la mitad de los casos el pronóstico vital está en juego, ya que a las enfermedades poco frecuentes se les puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años.

El proceso diagnóstico en las EPF es lento por las dificultades que entraña. Según recogen distintas publicaciones, la media de años hasta llegar a un diagnóstico definitivo se cifra en cinco años, llegando a diez años en un porcentaje no despreciable. En muchos casos no es posible llegar a un diagnóstico concreto. En este sentido, las nuevas tecnologías genómicas podrán reducir el tiempo de su diagnóstico, siempre y cuando exista una causa genética (80% de los casos).

En cuanto al tratamiento, dadas las características de estas enfermedades, en la mayor parte de los casos debe ser multidisciplinar: dietético, farmacológico, quirúrgico, rehabilitador, estimulación temprana, apoyo psicológico, etc. En general no se cuenta con un arsenal terapéutico lo suficientemente efectivo para la mayor parte de estas enfermedades, no existiendo alternativa curativa en la gran mayoría. La coordinación de los distintos enfoques terapéuticos busca enlentecer la progresión de la enfermedad y procurar la mejor calidad de vida posible para los afectados y sus familias.

Todas estas características junto a la escasa información sobre su naturaleza, la falta de identificación de centros especializados y profesionales con conocimiento científico, sumado a las dificultades en la accesibilidad a los tratamientos, generan un contexto muy adverso al cual debe enfrentarse día a día las personas y familias con EPF.

El objetivo de este documento no es otro que establecer un plan estratégico cuya finalidad es mejorar la atención sanitaria a las personas con enfermedades poco frecuentes.



Enfermedades distintas,
personas iguales

Situación actual
Justificación
Metodología

SITUACIÓN ACTUAL.

Políticas y acciones de la Unión Europea.

La historia de las EPF en Europa se remonta al 1 de diciembre de 1999, fecha en la que se aprobó el primer *“Plan de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético”*³.

A este plan se le sumó casi de forma paralela a comienzos del año 2000, el *“Reglamento de Medicamentos Huérfanos” (MH)*. Los sucesivos planes de Salud Pública de la Unión Europea (UE) incluyeron acciones más específicas, como la creación del *“Grupo de Trabajo Operativo de Enfermedades Poco Frecuentes, el Comunicado de la Comisión y las Recomendaciones del Consejo de Europa y el Parlamento”* que han culminado, entre muchas otras acciones, con la creación del *“European Union Committee of Experts on Rare Disease” (EUCERD)* y el desarrollo del proyecto **EUROPLAN**. En este proyecto se fijan recomendaciones e indicadores para el desarrollo de planes de acción sobre EPF en los Estados Miembros. En España se han celebrado dos ediciones de Europlan^{4,5}: años 2011 y 2014.

En todos estos documentos y recomendaciones europeas aparece como una de las principales acciones el desarrollo de centros de referencia, que a nivel de la UE se han dado en denominar Redes de Referencia Europea (ERN). En la trasposición de políticas europeas en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes, tuvo un papel activo el *Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)*⁶ a través de los diversos grupos de trabajo, y alcanzó su culmen en el compromiso de los Estados Miembros de contar con un Plan de ER para el año 2013.

Asimismo, tanto la Comunicación de la Comisión Europea (11 de noviembre de 2008) y las recomendaciones del Consejo de Europa y el Parlamento Europeo sobre EPF (8 de junio de 2009), destacaron la necesidad de la creación de registros de enfermedades poco frecuentes y financiaron varios proyectos técnicos: EPIRARE (**European Platform for Rare Disease Registries**), RD-CONNECT (Una plataforma integrada para conectar las bases de datos, registros, bancos de datos genéticos y clínica bioinformática), IRDiRC (**International Rare Diseases Research Consortium**), etc.

Política y acciones del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad del Gobierno de España.

España se adelantó a la propuesta de la Unión Europea y en 2007 el Pleno del Senado aprueba un informe en el que se insta a poner en marcha un Plan de Acción para combatir las Enfermedades Poco Frecuentes. En el año 2009 el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) aprobó la *“Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud”*⁴ (SNS) que incluye siete líneas estratégicas.

Tras la evaluación acordada para realizarse a los dos años, se establecieron nuevas acciones, recomendaciones, objetivos e indicadores que se concretaron en una **nueva versión de la Estrategia Nacional publicada en 2014**⁷. Por acuerdo del grupo de trabajo, se mantuvieron las líneas estratégicas de 2009.

En esta estrategia, se dedica un capítulo especial al desarrollo de centros de referencia del SNS. El desarrollo de estos centros toma su base legal en el **Real Decreto 1302/2006**⁸, 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. Otra línea estratégica a destacar es la que desarrolla las actuaciones sobre la información de EPF, la cual enfatiza la importancia de la vigilancia epidemiológica de las EPF como una herramienta básica para el conocimiento y recomienda el desarrollo de registros poblacionales.

En 2003, la Ley de Calidad y Cohesión del SNS establece la necesidad de un **registro de buenas prácticas** (BBPP). Se considera BBPP, aquella intervención o experiencia realizada que responde a las líneas estratégicas del Sistema Nacional de Salud (SNS), basada en el mejor conocimiento científico disponible, que haya demostrado ser efectiva, pueda ser transferible y represente un elemento innovador para el sistema sanitario.

En 2010 se presentó, con el apoyo del Real Patronato de Discapacidad el estudio de consenso sobre el cribado neonatal ampliado.

En 2012, el Real Decreto-ley 16/2012, aprueba abordar reformas en el Sistema sanitario para su sostenibilidad, no sólo mediante normas, sino también impulsando buenas prácticas. En Europa, el Programa en Salud 2008-2013 de la Comisión Europea incluye la difusión de BBPP como uno de los tres objetivos principales. En el Programa en Salud 2014-2020, la Comisión Europea propone la cooperación entre los Estados miembros, promoviendo la identificación de las mismas. En 2013 el Comité Técnico del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI), certifica 8 BBPP en EPF, de las 61 recogidas de todas las Comunidades Autónomas (CCAA).

El MSSSI declara 2013 como **Año Español de las Enfermedades Raras**, y propone como actividad la creación de un Mapa de Unidades de Experiencia en Enfermedades Poco Frecuentes para facilitar el acceso a la información de la actividad realizada en los diferentes hospitales de España en relación a las EPF.

Recientemente, en abril de 2016, el CISNS ha aprobado un acuerdo para que los CSUR del Sistema Nacional de Salud puedan ser miembros de las Redes Europeas de Referencia.

Políticas y acciones de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.

La Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid (CM), participó en los dos desarrollos de la Estrategia Nacional. El compromiso de la Consejería siempre ha sido implantar acciones alineadas con la propia estrategia del SNS, con el objetivo de mejorar la atención a las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes, sus familias y sus cuidadores.

Siguiendo las siete líneas estratégicas planteadas en 2009 y mantenidas en 2014, así como en los objetivos y recomendaciones recogidos tras la evaluación, publicados en 2014, se ha avanzado a través de distintas acciones que son hoy una realidad en la asistencia de las personas afectadas y sus familias.

Un elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades poco frecuentes, es proporcionar y difundir información sobre las propias enfermedades y los recursos existentes para su abordaje, en un formato adaptado a las necesidades de profesionales, personas afectadas y sus familias. En este contexto, en el seno de la Consejería de Sanidad se han puesto en marcha diversas iniciativas para paliar la necesidad de información y facilitar el acceso a la misma en el ámbito de la Comunidad de Madrid.

Entre las iniciativas externas destaca la publicación en 2010 de “Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid”⁹, promovido por Fundación FEDER y elaborado por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III, en colaboración con la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.

A estas iniciativas se une la iniciada en 2010 por la Consejería de Sanidad, la Guía de Enfermedades Poco Frecuentes y el Mapa interactivo de Unidades de Experiencia del Portal de Salud de la Comunidad de Madrid.

En el terreno del cribado y la detección precoz también se han producido avances, siendo los más destacables para incluir en esta visión global, el programa de cribado neonatal que incluye en este momento 19 patologías, ampliando las recomendadas por el MSSSI.

Durante el período 2012-2014 la Comunidad de Madrid participó, junto con el resto de Comunidades Autónomas, en la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (Spain RDR), coordinada por el IIER, al amparo del International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC). El objetivo de la red fue construir un registro nacional de EPF de base poblacional que diese soporte a la investigación clínica, epidemiológica y a la planificación en salud. Actualmente se dispone de un Registro Estatal de EPF cuya normativa de creación es el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre.

En el marco de la estrategia de EPF europea y estatal, la Comunidad de Madrid creó el registro autonómico denominado Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA)¹⁰, con ORDEN de creación 571/2015, de 9 de junio, del Consejero de Sanidad.

En cuanto a la planificación de los recursos, buscando una asistencia integral, contamos con la designación por el MSSSI de varios Centros, Servicios y Unidades de Referencia enfocados a la atención de varios grupos de EPF, que ofertan sus servicios a nivel nacional. La Comunidad de Madrid también cuenta con otras Unidades de Experiencia en los distintos hospitales de la red pública, que junto con la posibilidad de libre elección de especialistas vigente, facilitan el acceso de las personas afectadas a los recursos existentes.

La participación de los afectados y sus familias a través del movimiento asociativo se ha visto incrementada a lo largo de los años, tanto a través de las federaciones como de las propias asociaciones. Esta implicación queda reflejada en muchas de las acciones llevadas a cabo como recursos informativos, actividades de formación, proyectos de investigación y gestión de casos entre otras.

Más acciones buscando la mejora de la calidad de la asistencia se han desarrollado en nuestra Comunidad. Así, el 28 de Mayo de 2013, se dicta por la Viceconsejería de Asistencia Sanitaria, de la Consejería de Sanidad la Resolución 30/2013 que promueve el acompañamiento familiar en los Servicios de Urgencia a las personas con situaciones de necesidad de acompañamiento y específicamente se incluyen a las personas con enfermedades poco frecuentes, respondiendo a las propuestas de las familias de diversos colectivos, ante las dificultades que se presentan durante las estancias de los pacientes en los Servicios de Urgencia.

Otras acciones de la Comunidad de Madrid.

Las personas afectadas por este tipo de enfermedades van a requerir el abordaje integral sociosanitario por la importante merma en sus capacidades físicas y psíquicas, que condiciona una disminución de la calidad de vida, incluyendo a sus familias y cuidadores.

Para intentar paliar esta situación se requeriría integrar en un plan de acción, a todos los colectivos de afectados, que desde cualquier origen tengan similares necesidades sociales, educativas, de empleo, de ocio, etc.... considerando la magnitud del problema, las posibles vías de mejora y se vislumbren los recursos necesarios.

En el año 2013, la Comunidad de Madrid publicó la “Guía de recomendaciones para la valoración de enfermedades poco frecuentes”, resultado del trabajo conjunto de la Consejería de Políticas Sociales y Familia y FEDER, dirigida a profesionales con el objetivo de acercar información clara y sencilla a los equipos de valoración de la discapacidad. La **3ª edición de esta Guía**¹¹, ha sido publicada en febrero de 2016.

En Marzo de 2013, la Consejería de Asuntos Sociales y FEDER firmó un convenio de colaboración por el cual se abre la posibilidad de que profesionales de FEDER y sus asociaciones puedan instar el trámite de urgencia de valoración de la Dependencia en personas con enfermedades poco frecuentes que tengan un pronóstico de evolución rápida y negativa.

Estudios ENSERio y ENSERio 2.

FEDER ha promovido la realización de dos estudios sociosanitarios sobre enfermedades poco frecuentes. En 2009 el Estudio ENSERio “Estudio sobre situación de las Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España”¹, seguido en 2012 por el estudio ENSERio 2 “Por un modelo sanitario para la Atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas”¹². En el estudio ENSERio 2 participaron entre otras, la Comunidad de Madrid. En dicho estudio se ofreció una definición del modelo de atención a las enfermedades poco frecuentes a partir de los recursos sanitarios públicos disponibles, con propuestas adaptadas a la realidad de cada Comunidad Autónoma.

JUSTIFICACIÓN.

Tras la publicación de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud de 2009, Madrid ha desarrollado distintas acciones en consonancia con lo recomendado por el MSSSI buscando la mejora de la atención, como se ha recogido brevemente en el apartado anterior.

En la actualidad es necesario contemplar todas esas acciones en un plan estratégico propio de la CM, donde se articulen las distintas acciones llevadas a cabo en nuestra Comunidad, las directrices nacionales y europeas con las necesidades de las personas afectadas y familias, de las asociaciones de pacientes, de los propios profesionales y que además permita coordinarnos y colaborar con otras Consejerías implicadas en la atención de personas con EPF así como con distintas organizaciones e instituciones clave en este campo.

En 2015, la Consejería de Sanidad de la CM se comprometió a desarrollar un plan estratégico para la mejora de la atención sanitaria para personas con EPF. En febrero de 2016 la Comunidad de Madrid priorizó la aprobación de un Plan para Enfermedades Poco Frecuentes. El Plan que presentamos contiene las líneas estratégicas y las acciones clave que dan respuesta a las necesidades detectadas. Da continuidad al desarrollo de las acciones previas con las futuras, de forma coordinada con los distintos agentes implicados incluidos los pacientes y sus familias, optimizando los recursos. Está alineado con las recomendaciones de la Estrategia Nacional del SNS y las conclusiones de las Conferencias Europlan y tiene en cuenta las conclusiones de los estudios ENSERio y ENSERio-2.

METODOLOGÍA

Para la elaboración del Plan, se ha utilizado una metodología de definición estratégica.

Se han definido 6 etapas para su desarrollo, que se muestran en la siguiente ilustración:



Fuente: elaboración propia

1. Definición de la estructura organizativa del plan.

Esta fase se desarrolla con la constitución del equipo del proyecto. Se ha creado una estructura organizativa para el desarrollo del plan. Esta arquitectura consta de:

Comité institucional

Ejerce el liderazgo y la gestión del plan (formulación, comunicación, despliegue, seguimiento y evaluación), además de garantizar su implementación en la Consejería de Sanidad y en los centros asistenciales.

Coordinador

Ejerce la coordinación del equipo técnico. Coordina y supervisa el avance del proyecto y de sus subproyectos y acciones.

Equipo técnico

Ejerce la conducción y el desarrollo metodológico para la formulación del plan. Diseña, implementa, apoya el avance del proyecto y de sus subproyectos.

Comité asesor

Ejerce el asesoramiento en aquellos aspectos, programas, acciones y proyectos relacionados con el plan.

2. Análisis de situación.

En esta fase se pone a disposición del equipo técnico del proyecto la información relevante de nuestra organización y del entorno, que será la base para realizar el diagnóstico estratégico.

Las actividades de esta fase son:

- Búsqueda, lectura y análisis de fuentes documentales: como punto referencial y de partida de este proyecto, se realizará una búsqueda, selección y análisis de fuentes documentales internacionales, nacionales y autonómicas para valorar el estado del arte en relación a estrategias y planes de atención a las personas con enfermedades raras.
- Estudio de las necesidades de los pacientes y de sus familias.

Para conocer la situación y necesidades de los enfermos y de sus familias, se utiliza la información publicada en el *Estudio ENSERio*. Este estudio que publica FEDER en 2009 tiene los siguientes objetivos: informar sobre la situación sanitaria de las personas con enfermedades poco frecuentes en España, analizar las necesidades sociales (laborales, educativas, económicas y socioafectivas) de las personas con enfermedades raras y sus familias, y ofrecer información sobre el conocimiento de los recursos y servicios de los que hace uso este colectivo, así como los apoyos personales y ayudas técnicas que necesitan y con las que efectivamente cuentan. Identifica también los aspectos que facilitan la inclusión social de las personas con enfermedades poco frecuentes, así como aquellos otros que conforman obstáculos y/o barreras para esa inclusión.

Para analizar el entorno se ha valorado la información del *Estudio ENSERio2* publicado por FEDER en 2013.

3. Diagnóstico estratégico.

En esta fase se realiza el diagnóstico estratégico mediante la metodología DAFO (Debilidades Amenazas, Fortalezas y Oportunidades) y la matriz estratégica CAME (Corregir, Afrontar, Mantener y Explotar). Se identifican y analizan las fortalezas y debilidades del entorno interno de nuestra organización y las amenazas y oportunidades del entorno externo. Partiendo de las conclusiones del análisis interno y externo, se identifican y analizan las estrategias mejores para corregir debilidades, afrontar amenazas, mantener las fortalezas y explotar las oportunidades.

Con los resultados obtenidos en el DAFO, se han analizado cuáles son las claves estratégicas que nos permitan corregir los puntos débiles valorando las amenazas del entorno; así como poder pasar a la planificación de actuaciones utilizando los puntos fuertes y aprovechando las oportunidades del entorno. En esta fase se ha usado la matriz CAME.

Con el resultado del análisis de situación previa y los resultados obtenidos de la matriz DAFO y la matriz CAME, se ha elaborado un conjunto de actuaciones que se consideran necesarias para mejorar la atención sanitaria a las personas con enfermedades poco frecuentes, adaptadas a nuestra realidad y a la realidad del entorno actual. Se le ha dado una estructura o categorización y se priorizarán mediante una matriz de priorización y selección. Como resultado de este trabajo, se han propuesto las líneas de actuación del plan.

4. Formulación estratégica.

- Elección de un logo y una imagen del proyecto.
- Redacción del plan.
- Diseño, planificación, programación y evaluación de las acciones.

5. Difusión e implantación.

- Diseño, planificación, seguimiento y evaluación de las actividades de difusión/comunicación.
- Diseño, planificación, desarrollo de las actividades programadas, seguimiento y evaluación de la implantación.
- Diseño y desarrollo de la capacitación y formación de los profesionales

6. Seguimiento, evaluación, aprendizaje y mejora.

- Diseño y planificación del seguimiento y de la evaluación.
- Evaluación.
- Emisión de informes de seguimiento, evaluación, aprendizaje y mejora.

Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid



Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid. 2016-2020.

Objetivo general:

Mejorar la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes para contribuir a la disminución de la morbimortalidad y la mejora de su calidad de vida, a través de una atención sanitaria integral.

Objetivos específicos:

- Mejorar la accesibilidad a la información de recursos para afectados, familias y profesionales, disponer de información epidemiológica y contar con sistemas de información para la gestión de las EPF.
- Avanzar en la prevención de EPF, el diagnóstico precoz y el acceso a asesoramiento genético a los afectados y familiares.
- Contar con elementos clave que posibiliten el desarrollo de una atención sanitaria integral con una adecuada coordinación entre los distintos niveles asistenciales y colaboración en red de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) y Unidades de Experiencia.
- Facilitar el acceso a las terapias y productos sanitarios.
- Avanzar en la coordinación de los agentes sanitarios con los distintos agentes sociales, implicados en la atención a los afectados por enfermedades poco frecuentes en aras de una atención integral adecuada.
- Planificar y fomentar la investigación en enfermedades poco frecuentes, la cooperación entre estructuras de investigación a nivel regional, nacional e internacional y el acercamiento e integración de la sociedad al ámbito de la investigación en dichas enfermedades.
- Fomentar la sensibilización y formación de los profesionales asistenciales del ámbito sanitario, facilitar el conocimiento del diagnóstico precoz, el acceso a la información sobre recursos sociosanitarios y mejorar la información a los afectados y sus familias.
- Fomentar la participación de los afectados y sus familias en el diseño y desarrollo de las acciones a realizar, a través del movimiento asociativo.



Líneas Estratégicas

1. Sistemas de información sobre EPF.
2. Prevención y detección precoz.
3. Atención sanitaria. Unidades de Experiencia, Centros, Servicios y Unidades de Referencia: coordinación y colaboración en red.
4. Terapias: Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios.
5. Coordinación interinstitucional para una atención integral.
6. Investigación.
7. Formación.
8. Participación y Asociacionismo.



Línea Estratégica 1

- Sistemas de información sobre EPF: recursos, registros y sistemas de información

Líneas Estratégicas.

Línea Estratégica 1- Sistemas de Información sobre EPF: recursos, registros y sistemas de información.

Recursos informativos.

La información disponible tanto para los afectados, la población general y los propios profesionales es escasa y de difícil acceso, si la comparamos con la información disponible para otras patologías crónicas de mayor prevalencia. La mejora del acceso a la información es un elemento clave en el proceso de atención a los afectados. En la Comunidad de Madrid, la Consejería de Sanidad en colaboración con distintos organismos ha puesto en marcha varias iniciativas que faciliten el acceso a la información disponible sobre recursos asistenciales para enfermedades poco frecuentes (EPF).

Como ya se ha recogido con anterioridad, en 2010 se publicó el documento de “Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid”. Este mismo año se publicó la Guía y el Mapa interactivo de EPF en el Portal de Salud de la Comunidad de Madrid, cuya última actualización se ha producido en 2015. El objetivo de la Guía y el Mapa es proporcionar información sobre la acumulación de experiencia en patologías poco frecuentes en los hospitales públicos de la Comunidad de Madrid. Esta iniciativa es el resultado de la colaboración de la Consejería de Sanidad a través de la Dirección General de Atención al Paciente, la Dirección General de Hospitales, la Federación Española de Enfermedades Raras y las asociaciones que la componen. En la propia Guía se incluyen distintos recursos de interés en internet, para afectados y familiares sobre EPF.

Tras la actualización de 2015, se ha hecho un amplio despliegue de difusión que ha incluido la presentación pública de la Guía y el Mapa, así como diversos talleres para profesionales de Atención Primaria.

Como queda recogido en apartados anteriores, en el entorno de la Consejería de Políticas Sociales y Familia, también se ha elaborado la Guía de recomendaciones para la valoración de la discapacidad en enfermedades raras, cuya 3ª edición está disponible en la web de la Comunidad de Madrid.

Otra iniciativa, de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), es el Servicio de Información y Orientación (SIO) creado en enero del 2001 que ofrece un servicio concreto y específico a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias de la Comunidad de Madrid así como a las asociaciones madrileñas representantes de los intereses de este colectivo. Varias asociaciones más cuentan con sus propios servicios de información y orientación, además del servicio de orientación, información y asesoramiento del Centro Nacional de Enfermedades Raras de Burgos (CREER).

El SIO ofrece información básica sobre las EPF (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 2011, se presenta el protocolo **DICE APER** (Diagnóstico-Información-Coordinación-Epidemiología en Atención Primaria para Enfermedades Raras) desarrollado por la Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Esta herramienta sencilla de acceso online libre, contribuye a mejorar la atención y la información de pacientes con Enfermedades Raras en la consulta de Atención Primaria.

Objetivos y acciones para:

Mejorar la accesibilidad a la información de recursos para afectados, familias y profesionales.

1. Coordinar y difundir la información necesaria sobre EPF y los recursos disponibles de la Comunidad de Madrid para su atención sanitaria y social.
 - Publicación y actualización de la Guía y Mapa de Enfermedades Poco Frecuentes de la Consejería de Sanidad.
 - Publicación y actualización de los recursos sociales para EPF de la Consejería de Políticas Sociales y Familia.
2. Establecer una estrategia de digitalización de historias clínicas (HC) para afectados por enfermedades poco frecuentes en todos los hospitales del Servicio Madrileño de Salud.
 - Detección de necesidades de digitalización de HC en la red de hospitales del Servicio Madrileño de Salud.
 - Existencia de procedimiento de priorización y digitalización de HC.
 - Fomento de uso de visores de HC.
3. Fomentar el conocimiento de los profesionales sanitarios y de los Servicios de Atención al Paciente del Servicio Madrileño de Salud, de los recursos asistenciales en Enfermedades Poco Frecuentes para facilitar la información a los afectados y sus familias.
 - Difusión de los distintos recursos informativos y asistenciales sanitarios y sociales para la atención de las personas afectadas por EPF, a través de jornadas y talleres.

- Acceso a bases bibliográficas y enlaces a recursos en los sistemas de información del Servicio Madrileño de Salud y Consejería de Sanidad.
 - Acceso libre a base de datos internacionales y otros recursos nacionales e internacionales no gratuitos para facilitar el análisis de los datos genéticos.
4. Potenciar el conocimiento de los servicios de información y orientación, así como los recursos de las asociaciones de pacientes, a profesionales y afectados y sus familias, a través de los canales disponibles por la consejería.
- Difusión de los Servicios de Información y Orientación entre afectados, familias y profesionales a través de los canales de comunicación de la Consejería de Sanidad y Servicio Madrileño de Salud.

Registros poblacionales.

La identificación de las personas con enfermedades poco frecuentes (EPF) representa un desafío para los sistemas de información debido a que la codificación de las mismas suele ser inespecífica y la clasificación escasamente detallada en las bases de datos sanitarias habituales. Por lo tanto, los registros poblacionales son herramientas de incalculable valor para detectar y conocer las enfermedades de baja prevalencia (dada la dispersión de la información y el desconocimiento sobre ellas) y apoyarse en dicha información para la planificación y gestión.

Tanto la Unión Europea a través de sus comunicaciones (Comunicación de la Comisión Europea de 11 de noviembre de 2008, recomendaciones del Consejo de Europa y el Parlamento Europeo sobre ER de 8 de junio de 2009) y proyectos financiados EPIRARE, RD-CONNECT, IRDiRC, etc., así como el MSSSI (el cual incluye siete líneas de actuación en la Estrategia Nacional del 2009, siendo una de ellas el desarrollo de los sistemas de información con registros sanitarios), destacaron la necesidad de recopilación de la información sobre enfermedades poco frecuentes y favorecieron la creación de registros de EPF.

Por ello, en el marco de la estrategia de ER europea y estatal, la Comunidad de Madrid creó el registro autonómico de EPF denominado Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA), con ORDEN de creación 571/2015, de 9 de junio, del Consejero de Sanidad. El SIERMA tiene como finalidad proveer información de alta calidad sobre EPF para la gestión, organización de actividad asistencial y planificación, dando soporte a los indicadores de gestión y calidad que precise la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid. Asimismo, estudiar y analizar, desde el punto de vista epidemiológico, las ER en la Comunidad de Madrid.

Por otra parte, la Comunidad de Madrid forma parte de la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (Spain RDR), coordinada por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII, que sigue una metodología conjunta con otras CCAA y provee información al registro estatal de ER, cuya normativa de creación es el REAL DECRETO 1091/2015, de 4 de diciembre.

Objetivos y acciones para:

Disponer de información epidemiológica de calidad que mejore el conocimiento de las enfermedades poco frecuentes.

1. Mantenimiento y mejora de la especificidad del SIERMA.
 - Actualización anual de las fuentes de información incluidas en el SIERMA.
 - Desarrollo de un sistema de registro que facilite la codificación en la historia clínica informatizada de Atención Primaria y Hospitalaria.
 - Identificación e incorporación de otras fuentes de información de valor epidemiológico a SIERMA como CSUR, departamentos de Genética y centros de atención temprana de la CM entre otros.
 - Interacción con asociaciones de pacientes para mejorar la calidad del SIERMA.
 - Inclusión de la información del SIERMA para mejorar la información al ciudadano referente a las unidades de experiencia de la Guía de EPF y para la gestión de las EPF.
2. Dotar al SIERMA de recursos técnicos y humanos suficientes que aseguren su sostenibilidad a futuro.
 - Detección de necesidades, planificación y dotación de recursos.
 - Evaluar periódicamente las necesidades técnicas en función de los nuevos objetivos que se planteen.
 - Disponer de apoyo informático de la Dirección General de Sistemas de Información.
3. Continuar con la coordinación con el Registro Nacional de Enfermedades Raras.
 - Adecuación del SIERMA a la normativa nacional.
 - Mantenimiento de las vías de comunicación con el registro nacional de ER y otras CCAA.
4. Difusión del SIERMA y su contenido.
 - Formación a profesionales sanitarios para facilitar la declaración al SIERMA.
 - Programación de actividades de difusión para asociaciones de pacientes.
 - Análisis de los datos del SIERMA para elaborar informes periódicos y a demanda de interés de los profesionales.
 - Publicación en revistas biomédicas.

Sistemas de información.

Objetivos y acciones para:

Disponer de un sistema de información integral para la planificación, gestión, evaluación y seguimiento las acciones estratégicas en enfermedades poco frecuentes.

1. Contar con un sistema de información integral para la gestión de la atención a EPF.
 - Identificación de fuentes de datos de interés en EPF.
 - Creación de un cuadro de mandos integral que permita el seguimiento de indicadores y la evaluación del desarrollo de las acciones incluidas en el Plan.

2. Facilitar la transparencia de resultados del Plan.
 - Inclusión de indicadores en el Observatorio de Resultados de la Consejería.
 - Publicación del seguimiento del desarrollo del Plan en el Portal de transparencia de la CM.



Línea Estratégica 2

- Prevención y detección precoz

Línea Estratégica 2. Prevención y detección precoz.

Existen más de 7.000 enfermedades poco frecuentes identificadas, de las que apenas 800 cuentan con conocimiento científico. El 80% son de causa genética y el 20% restante son de causa adquirida (degenerativas, proliferativas, alérgicas, infecciosas).

En cuanto a la prevención primaria se llevan a cabo medidas dirigidas al control de factores determinantes durante el periodo pregestacional y gestacional.

No obstante, son pocas las enfermedades sobre las que se pueden realizar medidas de prevención primaria, siendo fundamental la detección precoz, bien a través de cribado poblacional, bien a través de la sospecha ante síntomas de alarma y derivación adecuada, que agilice el diagnóstico final.

Una de las principales dificultades a la que, en general, se enfrentan las personas que tienen una enfermedad poco frecuente es la consecución de un diagnóstico adecuado en un plazo de tiempo aceptable, acorde con una buena praxis. El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución de un diagnóstico es de 5 años, aunque para el 20% de los afectados esta demora puede llegar a superar incluso los 10 años.

Según el Estudio ENSERio, más de un 40% de las personas afectadas por EPF no reciben ni apoyo, ni tratamiento durante el proceso diagnóstico, el 27% han recibido un tratamiento inadecuado y cerca del 30% han tenido como consecuencia el agravamiento de la enfermedad.

Las consecuencias del retraso diagnóstico pueden ser graves tanto para la persona como para su entorno familiar y social. De esta forma, la demora en obtener un diagnóstico, retrasa el acceso a las intervenciones terapéuticas que reportan una mejora en la calidad de vida de los pacientes y la detención o el retraso en la progresión de la enfermedad. Además, en el caso de las enfermedades genéticas, la detección precoz permitiría, en los casos indicados, acceder al asesoramiento genético familiar con la explicación de resultados a los pacientes y estudio de familiares en riesgo de ser portadores, para que conozcan los riesgos y las opciones reproductivas para evitar la recurrencia de la enfermedad.

La mejora del diagnóstico precoz pasa por la potenciación de una serie de actuaciones que van desde los programas poblacionales de cribado, en base al conocimiento científico disponible e implantados con criterios de calidad y eficiencia¹⁴, 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.

En la Comunidad de Madrid se han iniciado distintas acciones en el campo del cribado poblacional con la ampliación de las enfermedades incluidas. Se han planteado distintas líneas de trabajo en el campo del diagnóstico genético y del diagnóstico prenatal recogidas en los planes estratégicos de Obstetricia y Ginecología¹⁵, Genética Clínica¹⁶ y de Ordenación de la Complejidad de la Genética en desarrollo, así como en la sensibilización de los síntomas de alarma y diagnóstico de sospecha de una enfermedad

poco frecuente que impliquen el acortamiento del tiempo de diagnóstico. Junto a estas iniciativas, es necesario adecuar las vías de derivación de los pacientes a servicios especializados donde pueda realizarse el correcto diagnóstico de la enfermedad y establecer la adecuada estrategia de tratamiento.

Recientemente el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII ha puesto en marcha el Programa de Casos sin Diagnóstico (SpainUDP) para intentar alcanzar un diagnóstico en aquellos casos en los que no ha sido posible alcanzarlo por los mecanismos habituales. Este Programa se lleva a cabo en estrecha colaboración con el Hospital Universitario Puerta de Hierro (HUPH) de Majadahonda.

En la CM se está desarrollando el Plan de Ordenación de la Complejidad de los Servicios Asistenciales Genéticos, que facilitará la consecución de objetivos planteados en este documento. De esta manera, las actividades incluidas en este plan de mejora estarán en consonancia con dicho Plan de Ordenación.

Objetivos y acciones para:

Avanzar en la prevención de EPF, el diagnóstico precoz y el acceso a asesoramiento genético a los afectados y familiares.

1. Potenciar medidas dirigidas al control de factores determinantes de salud durante el periodo pregestacional y gestacional.
 - Potenciación de la consulta pregestacional.
 - Valoración de efectos teratogénicos de los fármacos, tóxicos y radiaciones, que ante la eventualidad de una gestación, deben ser sustituidos o suspendidos.
 - Seguimiento de pacientes con enfermedad genética identificada o portadores de mutación.
2. Garantizar la equidad del acceso a pruebas genéticas y adecuado asesoramiento genético para las personas susceptibles de padecer o estar afectadas por una enfermedad genética o con riesgo de transmitirla a su descendencia.
 - Elaboración de documentos de indicaciones de estudio, consensuados con otras especialidades.
 - Adecuación del asesoramiento genético apoyándose en la intervención del genetista como referente.
 - Ordenar los servicios de Genética de la CM de manera que la totalidad o, en su defecto, la mayor parte de los estudios genéticos se realicen en los hospitales de la red pública, para garantizar la equidad en el acceso a las pruebas genéticas de todos los pacientes y garantizar que dichos pruebas se realizan con calidad y dentro del marco legal vigente.
 - Coordinación de Atención Primaria, Atención Hospitalaria y Genética que facilite el acceso al asesoramiento genético.

3. Potenciar el diagnóstico prenatal.
 - Potenciación de los centros de genética de referencia.
 - Trabajo en red de centros de genética.
 - Disponibilidad de protocolos de estudios metabólicos, bioquímicos, genéticos y patológico fetal en casos de sospecha de enfermedad rara en fetos o recién nacidos fallecidos.

4. Progresar en el programa de cribado neonatal en base a la evidencia científica disponible, con criterios de equidad y eficiencia.
 - Mejora de la coordinación de los distintos laboratorios que participan en el cribado, confirmación y estudios genéticos.
 - Comisión Asesora de expertos para el cribado neonatal.

5. Mejorar la formación en síntomas y signos de alarma de enfermedades poco frecuentes así como en genética en las siguientes áreas de la atención sanitaria: Medicina de Familia, Pediatría, Matrona, Enfermería, Fisioterapia y otros profesionales.
 - Realización de programas de sensibilización y formación.
 - Acceso a recursos de orientación diagnóstica.

6. Colaborar con el Programa de Casos sin Diagnóstico (SpainUDP) del IIER.
 - Programa específico para personas sin diagnóstico que garantice el seguimiento cuando se hayan agotado las pruebas pertinentes.



Línea Estratégica 3

- Atención sanitaria. Unidades de Experiencia, Centros, Servicios y Unidades de Referencia: coordinación y colaboración en red

Línea Estratégica 3: Atención sanitaria. Unidades de Experiencia, Centros, Servicios y Unidades de Referencia: coordinación y colaboración en red.

Para las personas con enfermedades poco frecuentes (EPF) y sus familias, la obtención de un diagnóstico de certeza, el acceso al tratamiento y un seguimiento adecuado, que disminuya la incertidumbre y procuren la mejor calidad de vida posible es fundamental. El eje para una atención sanitaria integral a las personas con enfermedades poco frecuentes es Atención Primaria, de forma coordinada con unidades de experiencia multidisciplinar tanto para llegar al diagnóstico con la menor demora posible, como para el inicio del tratamiento y seguimiento a lo largo de la vida. Para poder establecer estos elementos es imprescindible que los profesionales que prestan la atención, cuenten con conocimientos y experiencia en la asistencia a estas patologías, recursos necesarios y vías de comunicación y coordinación adecuadas. Para mejorar la atención a las personas con EPF y buscar la sostenibilidad del sistema sanitario, estos elementos deben organizar su labor en torno a rutas asistenciales que estén lo mejor definidas que sea posible, que optimicen los recursos, la experiencia de los profesionales, disminuyan las demoras diagnósticas y coordinen las necesidades de tratamiento.

En 2013, enmarcado en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, el Ministerio de Sanidad Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) propuso a las Comunidades Autónomas, además de acreditar a nivel nacional los CSUR, la identificación de los hospitales que contaban con Unidades de Experiencia (UE) en EPF.

Los **CSUR** son los Centros, Servicios y Unidades de referencia designados por el MSSSI, con las siguientes características:

- 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.

Por **Unidades de Experiencia** se definen aquellos equipos de profesionales ubicados en hospitales de la red sanitaria pública que concentran la atención sanitaria (seguimiento del paciente) de un mayor número de casos de dicha enfermedad o síndrome. Es decir, gestiona los casos en su globalidad, no realizando únicamente un determinado proceso (diagnóstico, cirugía, rehabilitación, etc.).

En la Comunidad de Madrid (CM) contamos con más de 30 CSUR designados bien para enfermedades poco frecuentes como para la realización de una técnica, tecnología o procedimiento necesarios en grupos de enfermedades, entre ellas EPF. Además tenemos identificadas Unidades de

Experiencia para más de 30 EPF, siguiendo los criterios antes expuestos y consensuados por el MSSSI y las CCAA. Esta información se encuentra disponible en el portal de salud de la CM. Desde 2011, se han realizado distintas acciones encaminadas a introducir la gestión de casos en los CSUR y Unidades de Experiencia, así como de mejorar la relación entre estos recursos y Atención Primaria, a través de cursos y talleres.

Para mejorar la comunicación y la coordinación entre niveles la Consejería de Sanidad ha desarrollado distintas alternativas. Estas alternativas incluyen la historia clínica electrónica, el acceso a la información clínica de forma compartida, y las vías de comunicación entre profesionales.

Objetivo y acciones para:

Contar con elementos clave que posibiliten el desarrollo de una atención sanitaria integral con una adecuada coordinación entre los distintos niveles asistenciales y colaboración en red de los Centros, Servicios, Unidades de Referencia y Unidades de Experiencia.

1. Contar con equipos de profesionales con experiencia que presten atención multidisciplinar para el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento para personas con enfermedades poco frecuentes.
 - Identificación y actualización de listado de CSUR, Unidades de Experiencia, recursos clínicos, y de los laboratorios especializados en diagnóstico y seguimiento de EPF, disponible en el web de la CM.
2. Mejorar la organización y la coordinación de los equipos multidisciplinarios y entre los distintos niveles asistenciales que prestan atención a personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias.
 - Impulso de rutas asistenciales por enfermedad concreta o grupo de enfermedades con necesidades comunes, que favorezcan una atención de equidad en toda la red del Servicio Madrileño de Salud y facilite la coordinación asistencial, así como la colaboración en red con otras Comunidades y la Unión Europea.
 - Detección de oportunidades que den mejor respuesta a los casos de sospecha de EPF sin diagnóstico.
 - Impulso de la gestión de casos que facilite una adecuada coordinación de la atención.
 - Identificación de profesionales como referentes del paciente para facilitar la coordinación de la asistencia.
 - Implicación de trabajo social de los distintos ámbitos (Atención Primaria, Hospitales, Servicios Sociales) en la atención a personas con EPF.
 - Inclusión de la asistencia a los afectados por EPF con movilidad reducida en los planes de telemedicina.

3. Contemplar la multidisciplinaridad de los tratamientos de forma integrada o coordinada con las Unidades de Experiencia.
 - Coordinación de la atención temprana, rehabilitación, fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional y otras terapias a través del equipo multidisciplinar asistencial.
 - Atención psicológica a las personas afectadas y sus familias que lo precisen.

4. Facilitar la continuidad terapéutica en el entorno del paciente, ofreciendo asesoramiento en los diferentes entornos en los que participe el paciente (domicilio, escuela, trabajo) y garantizar el seguimiento por parte del equipo profesional.
 - Estudio del entorno para adecuar la continuidad terapéutica del paciente.
 - Formación a familiares y cuidadores para facilitar la continuidad terapéutica.
 - Seguimiento evolutivo por parte del equipo multidisciplinar en cuanto lo indicado para la continuidad terapéutica en el entorno del paciente.

5. Compartir conocimiento en red.
 - Promoción de la participación de los CSUR, Unidades de Experiencia y otros recursos para ser incluidos en la Red Europea de Referencia.
 - Coordinación de los CSUR y Unidades de Experiencia que atienden al mismo grupo de patologías.





Línea Estratégica 4

- Terapias:
Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

Línea Estratégica 4. Terapias: Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios.

Una de las características de las enfermedades poco frecuentes, además de su baja prevalencia y la dificultad del diagnóstico, es la escasez de alternativas terapéuticas eficaces para el tratamiento y la incertidumbre en cuanto a los resultados del tratamiento.

Estas circunstancias se deben en buena medida, a la dificultad de realizar estudios de investigación y desarrollo de fármacos específicos, en muchos casos ocasionados por el pequeño número de pacientes afectados por las mismas y la falta de estudios multicéntricos y multinacionales que podrían mejorar este aspecto. Además, en la mayor parte de los casos el abordaje terapéutico es multidisciplinar incluyendo desde la atención temprana, terapias farmacológicas, rehabilitación y apoyo psicoterapéutico.

Dentro del marco de la Unión Europea se entiende por “Medicamento Huérfano” (MH) 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 5/10.000 individuos, 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.

Los MH suponen una oportunidad para pacientes que con frecuencia no tienen ninguna otra alternativa terapéutica o cuyo tratamiento clásico no da respuesta a la mejora de la enfermedad.

Para estimular la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos, las autoridades sanitarias han implementado incentivos para la industria farmacéutica y biotecnológica. Estos incentivos se iniciaron en el año 1983 en Estados Unidos con la aprobación de la Ley de Medicamentos Huérfanos, seguidos por Japón y Australia en 1993 y 1997. Y en Europa desde el año 1999, con una política común sobre medicamentos huérfanos para todos los países miembros.

No obstante, la concesión de una autorización europea para la comercialización de un medicamento no significa que se comercialicen en todos los países de la Unión Europea, ya que esta decisión corresponde al titular de la autorización de comercialización, quien debe decidir de antemano el estado de comercialización en cada país y, después, el medicamento pasará los trámites necesarios en cada país, para establecer las condiciones de reembolso y, generalmente, el precio.

En resumen, la designación como MH en la Unión Europea incluye una serie de incentivos, exenciones y ayudas científicas y económicas, unas previas a la posible autorización y otras posteriores a la misma:

- Exclusividad comercial durante 10 años, a partir de su comercialización.
- Asesoramiento técnico por parte de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para la confección de protocolos de ensayo clínico.

- Acceso directo al procedimiento centralizado para solicitar autorización de comercialización.
- Reducción de algunas tasas fiscales para las actividades relacionadas con la administración.

Subvenciones para investigación.

En España también se han adoptado políticas para la incentivación de la industria de medicamentos huérfanos relacionadas con los porcentajes de deducción aplicados tras la aprobación del Real Decreto-ley 8/2010, de 20 de mayo, por el que se adoptan medidas extraordinarias para la reducción del déficit público. En el Artículo 10 de este RD, se establecen excepciones a las deducciones sobre las compras de los medicamentos realizadas por los servicios sanitarios del Sistema Nacional de Salud estableciendo que en estos casos serán del 4% en vez del 7,5% o el 15% aplicado al resto de los medicamentos.

Los medicamentos huérfanos están inscritos en el “Registro Comunitario de Medicamentos Huérfanos” de la EMA, donde figuran actualizados diariamente el nombre del producto, el número de serie en la Unión Europea, las indicaciones de uso, el nombre del fabricante y/o distribuidor y la fecha de calificación como medicamento huérfano (<http://www.ema.europa.eu/>).

La calificación de medicamento huérfano no supone ningún condicionamiento de tipo administrativo adicional, a la hora de su prescripción por parte del médico. En la práctica clínica se puede disponer de medicamentos huérfanos financiados en España a través de los cauces habituales de prescripción y dispensación; los medicamentos no comercializados en España, pero sí en otros países, se pueden obtener a través de medicamentos extranjeros previa autorización de su importación por la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

El acceso a Medicamentos huérfanos en fase de investigación se puede hacer a través de la inclusión del paciente en un ensayo clínico, si hay alguno en fase de reclutamiento. Al igual que con cualquier otro fármaco en investigación, los pacientes deben cumplir los criterios de inclusión establecidos en los protocolos del ensayo. Otra forma de disponer del medicamento en fase de investigación, al margen de un ensayo clínico, es solicitando a la AEMPS la autorización para acceder por el procedimiento de medicamentos en situaciones especiales (REAL DECRETO 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales (B.O.E. nº 174 de 20 de julio de 2009).

En el año 2015 en los hospitales de la Comunidad de Madrid se han utilizado 54 principios activos clasificados como medicamentos huérfanos, con un gasto de 80'8 millones de euros (22,7% más que el año 2014). De estos, 22,5 millones de euros se han utilizado para el tratamiento de pacientes con enfermedades ultrarraras (el 16'26% con respecto a 2014) y cuyo coste/tratamiento/año es mayor a 100.000 euros. Un total de 106 pacientes (el 20'72% de incremento respecto al 2014), El coste medio anual por paciente ha sido de 213.005 euros.

Objetivos y acciones para:

Facilitar el acceso a las terapias y productos sanitarios.

1. Facilitar la accesibilidad a los medicamentos huérfanos, medicamentos extranjeros y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las EPF en el Servicio Madrileño de Salud, basándose en la evidencia científica disponible y en el uso racional de medicamento.
 - Establecimiento de recomendaciones de utilización de medicamentos huérfanos con criterios de inicio, seguimiento y retirada a nivel centralizado.
 - Establecimiento de un registro obligatorio para la prescripción y dispensación de medicamentos huérfanos en enfermedades poco frecuentes.
 - Coordinación para la dispensación de los tratamientos indicados a un mismo paciente que disminuya las barreras administrativas y adecúe los tiempos para la prescripción reiterada.

2. Mejorar las herramientas de información on-line sobre medicamentos para el tratamiento de las enfermedades poco frecuentes que faciliten el acceso de profesionales, pacientes y la sociedad en su conjunto a información de calidad (por ejemplo, ficha técnica, prospecto, informe público de evaluación, e informe de posicionamiento terapéutico).
 - Incluir un espacio en el portal de medicamentos dirigido al paciente, con información actualizada de educación sanitaria sobre la utilización de medicamentos huérfanos.
 - Diseñar un apartado específico con todos los recursos sobre medicamentos huérfanos disponibles y con información de evidencia científica.
 - Incluir en el apartado de la intranet de farmacia “nomenclátor” un listado de los medicamentos huérfanos y sus condiciones de financiación, precio y enlace a la ficha técnica.

3. Facilitar información sobre aquellos medicamentos, que sin estar comercializados, sería factible obtener en fase de investigación para tratar algunas enfermedades:
 - Diseño de un registro de ensayos clínicos (EC) en el que figuren todos los que estén en fase de reclutamiento en el Servicio Madrileño de Salud, para facilitar la derivación de pacientes y su acceso a alternativas terapéuticas.

4. Mejorar el acceso de pacientes con EPF a los medicamentos huérfanos y otros tratamientos en los diferentes centros y servicios de la Comunidad de Madrid.
 - Creación de un comité asesor de enfermedades poco frecuentes para autorizar los inicios de tratamiento y los seguimientos con criterios comunes para todo el Servicio Madrileño de Salud para los medicamentos de alto impacto.
 - Establecimiento de centros de referencia con profesionales especializados en el tratamiento de enfermedades ultrarraras.

5. Facilitar la accesibilidad a productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las EPF en el Servicio Madrileño de Salud, basándose en la evidencia científica disponible y en el uso racional de medicamento.
 - Recomendaciones de uso de productos, material sanitario y ortoprotésico para las EPF que lo precisen.
 - Catálogo de productos y material sanitario para necesidades especiales, incluidos en las recomendaciones.
 - Redifusión de las vías de solicitud de productos y material sanitario para necesidades especiales que facilite el acceso a las personas que los precisen.

6. Conocer los resultados en salud obtenidos con los recursos terapéuticos utilizados:
 - Establecer indicadores de seguimiento, de efectividad y seguridad a partir del registro de prescripción y dispensación que permitan conocer los resultados obtenidos en salud.
 - Información periódica de efectividad y respuesta.



Enfermedades distintas,
personas iguales

Línea Estratégica 5

- Coordinación interinstitucional para una atención integral

Línea Estratégica 5. Coordinación interinstitucional para una atención integral.

La mayoría de las EPF 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.

Además, dado el carácter de enfermedad poco frecuente, se le suman otra serie de circunstancias que empeoran las condiciones de vida de quienes las padecen y sus familias. Debido a la falta de información y formación sobre las EPF, se derivan una serie de problemas que provocan a la persona afectada 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 EPF 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 coordinación entre los dispositivos asistenciales sanitarios y sociales es uno de los problemas que tradicionalmente se pone de manifiesto cuando se analiza el modo en cómo se organiza la prestación sociosanitaria.

Actualmente, en la Comunidad de Madrid no existe un modelo uniforme de prestación ni de coordinación de servicios sanitarios y servicios sociales. Se está trabajando en ello desde hace años y se está potenciando a través de estrategias de coordinación sociosanitaria entre la Consejería de Sanidad y la Consejería de Políticas Sociales y Familia, incluidas dentro del Plan de Humanización de la Asistencia Sanitaria.

De la misma manera existen vías de colaboración con otros ámbitos, entre ellos el educativo, donde de forma conjunta se realizan distintas actividades encaminadas a la educación sanitaria y sensibilización e información sobre distintas patologías.

Los afectados y sus familias, así como los profesionales de los distintos ámbitos, reclaman una adecuada coordinación de los recursos existentes que permita ofrecer una atención integral adecuada.

Respetando la organización y competencias de las distintas administraciones, los planes de actuación para EPF tienen que contemplar forma prioritaria la coordinación interinstitucional.

Objetivos y acciones para:

Avanzar en la coordinación de los agentes sanitarios con los distintos agentes sociales, implicados en la atención a los afectados por enfermedades poco frecuentes en aras de una atención integral adecuada.

1. Coordinar los distintos organismos e instituciones autonómicas involucradas en la atención de las EPF, para que las personas afectadas por una enfermedad poco frecuente, sus familias y cuidadores sean adecuadamente atendidas.
 - Establecimiento de modelo de coordinación con servicios sociales.
 - Integración de datos de los sistemas de información de ambas Consejerías que faciliten la coordinación de la asistencia.
 - Difusión de la información sobre valoración y atención de la dependencia entre los profesionales del Servicio Madrileño de Salud.
2. Mejorar la adecuación de los informes médicos y de cuidados que faciliten la valoración de la discapacidad, dependencia y/o necesidad de atención temprana, así como la adaptación del entorno laboral y la inclusión educativa de las personas afectadas por EPF.
 - Difusión de las Guías de recomendaciones para la valoración de la discapacidad publicadas por la Consejería de Políticas Sociales y Familia.
 - Facilitar la comunicación entre profesionales de los distintos ámbitos de atención a EPF.
 - Coordinación para la conciliación de la vida laboral de los afectados y sus familias.
3. Potenciar y desarrollar herramientas para la capacitación en cuidados sanitarios, apoyo emocional y fomento de la autoayuda de las personas cuidadoras de pacientes con una enfermedad poco frecuente.
 - Desarrollo de programas de formación y apoyo al cuidador.
4. Colaborar en sensibilización, información y educación sanitaria en el campo de las enfermedades poco frecuentes, con el entorno educativo, social y laboral a través de charlas, talleres, medios de comunicación, etc. y con la ciudadanía, contribuyendo a aumentar visibilidad y reconocimiento.
 - Colaboración y participación de profesionales asistenciales a EPF en talleres, coloquios y eventos en aquellos centros y entornos donde se precise la integración de personas con EPF.

5. Establecer la coordinación entre profesionales de los diferentes sistemas y servicios involucrados en la atención temprana de los menores con una EPF en situación de discapacidad, o en riesgo de padecerla.
 - 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.
 - Mejora del intercambio de información con el Centro Regional de Coordinación de la Valoración Infantil (CRECOVI).
 - Acceso a la información sobre recursos y servicios de Atención Temprana en cada una de las Comunidades Autónomas, sobre desarrollo infantil, alteraciones de desarrollo y menores con una enfermedad poco frecuente en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.
 - Difusión de los circuitos de derivación a los diferentes dispositivos y recursos (educativos, sociales, otros) más convenientes para los pacientes con enfermedades poco frecuentes.

6. Impulsar la colaboración entre organizaciones existentes (profesionales sanitarios y de servicios sociales, educación, trabajo, CREER, IIER, CIBER-ER...) para compartir conocimiento y favorecer el trabajo en red.
 - Identificación de los profesionales expertos en EPF ubicados en la Comunidad de Madrid.
 - Promover el encuentro y comunicación entre profesionales expertos en las EPF de la Comunidad de Madrid.



Línea Estratégica 6

- Investigación

Línea Estratégica 6. Investigación.

Uno de los aspectos en el que ha habido mayor interés en los últimos años ha sido el fomento y desarrollo de la investigación biomédica, sea básica, clínica o epidemiológica de estas enfermedades.

Hay razones de diversa índole por las que tiene sentido investigar en EPF. Éstas incluyen razones sociales, puesto que investigar es conocer y ofrecer esperanza a las personas enfermas. Hay también razones éticas, dado que la investigación abre nuevas oportunidades y ofrece nuevos instrumentos para mejorar la práctica clínica especialmente en el campo del diagnóstico, pero también en relación con el desarrollo de nuevos tratamientos y con el reconocimiento de biomarcadores de utilidad en el seguimiento de la historia natural, de la respuesta terapéutica, mejora de la calidad de vida, inserción social, entre otros. Y, obviamente, existe un interés científico en conocer los mecanismos de producción de la enfermedad, la fisiopatología del proceso, la definición de nuevas dianas moleculares y el desarrollo de fármacos dirigidos hacia estas dianas.

En la Comunidad de Madrid, a través de los centros hospitalarios, fundaciones de investigación biomédica, centros de investigación públicos y consorcio de investigación biomédica en red (CIBERER) se están desarrollando en la actualidad 178 proyectos con financiación pública estatal y Europea.

Progresivamente se ha ido poniendo de manifiesto la necesidad de reforzar la línea de actuación en el campo de las EPF así como la de realizar un esfuerzo adicional en materia de investigación e información dentro del marco técnico-asistencial, identificando Unidades de Experiencia clínica y estableciendo una coordinación entre ellos para asegurar una adecuada asistencia sanitaria dentro de la Comunidad de Madrid.

Objetivo y acciones para:

Planificar y fomentar la investigación en Enfermedades Poco Frecuentes, la cooperación entre estructuras de investigación a nivel regional, nacional e internacional y el acercamiento e integración de la sociedad al ámbito de la investigación en dichas enfermedades.

1. Fomentar la generación de conocimiento científico en EPF.
 - Fomento de la investigación epidemiológica sobre historia natural de las EPF, utilizando la información disponible en bases de datos clínico-administrativas: SIERMA, AP-Madrid, CMBD, bases de datos hospitalarias, Registro Nacional de Enfermedades Raras del ISCIII, MAPER (mapa interactivo desarrollado por el CIBERER con información de los proyectos de investigación biomédica que hay en marcha en CCAA sobre enfermedades poco frecuentes, etc.

- Promoción de una línea de investigación sobre calidad de vida, apoyo social y autopercepción de la salud de los pacientes con EPF mediante la utilización de encuestas a través de las redes sociales y Tecnologías de la Información y la Comunicación (TIC).
 - Promoción de la participación de profesionales sanitarios asistenciales en proyectos de investigación en EPF mediante la puesta en marcha de Grupos Clínicos Asociados (Profesionales asistenciales que alimentan con datos las bases de datos de los proyectos activos).
 - Promoción de un estudio Delphi entre responsables de grupo de los principales centros de investigación sobre Ensayos Clínicos necesarios en EPF.
 - Impulso de convenios de colaboración con entidades sin ánimo de lucro para promover Investigación+ Desarrollo (I+D) en EPF.
 - Promoción de la elaboración de estudios de prevalencia de las EPF en la Comunidad de Madrid.
 - Fomentar iniciativas basadas en nuevas formas de financiación innovadoras de la Consejería de Sanidad en colaboración con las asociaciones de pacientes para facilitar y/o potenciar la investigación en nuevas terapias en enfermedades poco frecuentes.
2. Identificar los recursos y planificar sobre prioridades y necesidades del sistema.
- Desarrollo de proyectos realizados por grupo de estudio multiprofesional enfocados a la obtención de un listado priorizado de EPF sin líneas de investigación activas en la Comunidad de Madrid, con el objeto de identificar aquellas que sean de interés estratégico y/o sin tratamientos de probada eficacia.
 - Creación de una base de datos centralizada con información de ensayos clínicos sobre enfermedades poco frecuentes que se están llevando a cabo en la Comunidad de Madrid, que sirva de referencia a todos los profesionales.
 - Establecimiento del área de investigación en Enfermedades Poco Frecuentes como prioritaria en el V Plan Regional de Investigación Científica y Técnica (PRICIT) de la Comunidad de Madrid.
 - Facilitar el desarrollo de la Investigación Clínica No Comercial en EPF a través de la creación del marco adecuado para una correcta implementación del nuevo Real Decreto de Ensayos Clínicos.
 - Promoción de estudios de utilización de Guías de Práctica Clínica en EPF.
 - Impulsar estudios sobre demora diagnóstica y la identificación de sus causas.
 - Fomento del desarrollo de tipo Spin-Off y actividades de nuevos emprendedores para poner en marcha los objetivos de la investigación traslacional en aspectos de investigación en EPF.

3. Fomentar la colaboración en red a nivel nacional y europeo de los grupos de investigación en EPF de la Comunidad de Madrid.
 - Inclusión de los CSUR para EPF en la Red Europea de Referencia en EPF, incrementando así la captación de fondos europeos para investigación y la participación de los profesionales y las instituciones en redes europeas de excelencia.
 - Promover la colaboración en red de los grupos de investigación de la Comunidad de Madrid con las distintas Unidades de Experiencia y los CSUR nacionales.
 - Impulsar la participación en proyectos e iniciativas europeas sobre EPF a través de la organización de talleres sobre los programas de I+D+i y de Salud de la Unión Europea (H2020 y Health Programme).
 - Promover la participación de los grupos de investigación en programas europeos enfocados a Enfermedades poco frecuentes (Era-Net en EPF: E-RARE).

4. Fomentar la difusión de los resultados de investigación y la cultura científica de la sociedad en EPF.
 - Organización de una jornada anual sobre investigación en EPF en colaboración con Institutos de Investigación Sanitaria, CIBERER, Instituto de Investigación en ER del ISCIII, Fundaciones de Investigación Biomédica, asociaciones de pacientes y sociedades científicas, para compartir experiencias, líneas y tareas entre los diferentes grupos o centros de investigación en EPF.
 - Participación de los investigadores en EPF de la CM en eventos de EPF para favorecer la integración de todos los colectivos de profesionales de la salud, servicios sociales, investigadores, pacientes, familiares y sociedad en general.
 - Participación de los pacientes en el diseño de los ensayos clínicos desarrollados en Hospitales de la Comunidad de Madrid.

A word cloud graphic on the left side of the page. The words are arranged in a shape that roughly resembles a map of Spain. The most prominent words are 'diferentes', 'personas', 'iguales', and 'enfermedades'. Other smaller words include 'personas con enfermedades', 'personas con discapacidad', 'personas con diversidad funcional', 'personas con discapacidad intelectual', 'personas con discapacidad física', 'personas con discapacidad sensorial', 'personas con discapacidad psíquica', 'personas con discapacidad emocional', 'personas con discapacidad social', 'personas con discapacidad cultural', 'personas con discapacidad lingüística', 'personas con discapacidad cognitiva', 'personas con discapacidad intelectual', 'personas con discapacidad física', 'personas con discapacidad sensorial', 'personas con discapacidad psíquica', 'personas con discapacidad emocional', 'personas con discapacidad social', 'personas con discapacidad cultural', 'personas con discapacidad lingüística', 'personas con discapacidad cognitiva'.

Enfermedades distintas,
personas iguales

Línea Estratégica 7

- Formación

Línea Estratégica 7. Formación

Tanto FEDER a través de los estudio ENSERio y ENSERio 2, como el MSSSI en la Estrategia Nacional de 2009 y la revisión de 2014, han considerado la formación de los profesionales como elemento necesario tanto para una mejor comprensión de los problemas relacionados con las enfermedades poco frecuentes (EPF) como para la búsqueda de soluciones compartidas y para el logro de una sociedad más justa y concienciada.

Además de iniciativas institucionales de aplicación en el ámbito estatal y en la esfera académica, uno de los objetivos específicos de la estrategia se centraba en fomentar las iniciativas de formación continuada relacionadas con las EPF tanto en Atención Primaria (AP) como en Atención Hospitalaria (AH), haciendo recomendaciones específicas.

En noviembre de 2014 tuvo lugar la Conferencia Nacional EUROPLAN, dirigida a fomentar el desarrollo de un Plan o una Estrategia Nacional orientada a las necesidades no cubiertas de los pacientes que viven con una enfermedad poco frecuente en Europa. En este documento se analizaban las condiciones formativas de los profesionales sanitarios en España en materia de EPF. Una vez más, en este documento se vuelve a hacer hincapié en la importancia de la formación en AH y AP. Además, se señala que la formación debe dirigirse a profesionales de diferentes perfiles que llegan a formar parte de los equipos multidisciplinares (enfermería, fisioterapia, medicina de familia, pediatría, etc.) que atienden tanto a población adulta como infantil y juvenil. Así mismo, en dicho grupo, se habló también de la necesidad de introducir y sensibilizar a los pregrados sanitarios durante su formación universitaria así como los postgrados (MIR).

Desde hace unos años el Plan de Formación Continuada para los profesionales de la Consejería de Sanidad incluye actividades formativas de las Direcciones Generales, AH y AP en el ámbito de la EPF. Además de las actividades promovidas desde el Servicio Madrileño de Salud, hay que resaltar que la Consejería de Políticas Sociales y Familia de la Comunidad de Madrid, en colaboración con FEDER, viene realizando anualmente desde 2013 unas Jornadas de Sensibilización en Enfermedades Poco Frecuentes con el propósito de mejorar la formación de los médicos evaluadores de los Centros Base de Valoración y Orientación a Personas con Discapacidad de la Comunidad de Madrid. Con las aportaciones de estas jornadas se elabora y actualiza cada año una *Guía de Orientaciones para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras*, cuya última edición apareció en febrero de 2016.

En esta línea de actuaciones INDEPF, ha organizado distintas acciones formativas y jornadas dirigidas al mundo académico, profesionales del ámbito sanitario y social en colaboración con la Consejería de Sanidad (Jornadas Martínez-Pardo, Jornadas de trabajo y sensibilización sociosanitaria así como distintas mesas de trabajo multidisciplinares).

Además otras muchas asociaciones han organizado y colaborado en cursos, talleres y jornadas de formación y sensibilización en EPF a profesionales y a la sociedad.

Apoyándonos en todas estas experiencias, es necesario avanzar en este campo, conocer las necesidades formativas, coordinar las ya existentes, evaluar las acciones realizadas y, en base a toda la información, diseñar, planificar e implantar un programa formativo en EPF dirigido a los distintos perfiles profesionales que favorezca la atención integral de los afectados y sus familias.

Objetivo y acciones para:

Fomentar la sensibilización y formación de los profesionales asistenciales del ámbito sanitario, facilitar el conocimiento del diagnóstico precoz, el acceso a la información sobre recursos sociosanitarios y mejorar la información a los afectados y sus familias.

1. Identificar las necesidades de formación en materia de EPF en relación con las líneas estratégicas del Plan de Mejora de Atención Sanitaria de las personas con EPF.

- Desarrollo de un procedimiento de detección de necesidades formativas reales sobre EPF dirigido a las diferentes Direcciones Generales de la Consejería de Sanidad y Políticas Sociales y Familia, implicadas en la estrategia y en función del despliegue de la misma.

2. Priorizar la formación en EPF tanto en el ámbito de Atención Primaria como en el de Atención Hospitalaria.

- Inclusión de una línea específica de formación continuada en EPF dentro de las Líneas Estratégicas de Formación Continuada de la Consejería de la Sanidad de la CM.

3. Garantizar la continuidad de la formación en EPF.

- Planificación de actividades formativas concretas en EPF en el Plan de Formación Continuada de la Consejería de Sanidad.
- Coordinación de las diferentes actividades formativas para EPF realizadas en la Consejería de Sanidad.
- Participación de los distintos agentes involucrados en EPF (Sociedades Científicas, Colegios Profesionales, Asociaciones de Pacientes, otros) además de las administraciones públicas (sanitaria, social, educativa, laboral) en las actividades formativas.
- Difusión de la oferta formativa en EPF para profesionales sanitarios de forma centralizada.

4. Colaborar con distintos organismos e instituciones que requieran información y formación sanitaria en EPF.

- Coordinación con los organismos de formación de otras Consejerías implicadas para la inclusión de actividades formativas sobre EPF en los programas o planes de formación para sus profesionales.

- Colaboración en la formación de los distintos grados universitarios en EPF.
 - Inclusión en la formación postgrado en ciencias de la salud (MIR, EIR, PIR, FIR, BIR y QUIR) de las actividades formativas en EPF, así como rotaciones por los centros del Servicio Madrileño de Salud con experiencia en estas patologías.
5. Fomentar la adecuación de los profesionales en los avances técnicos, diagnósticos, terapéuticos y otros en relación a EPF.
- Organización y participación en cursos específicos, máster, otros.
 - Inclusión de propuestas aportadas por las asociaciones de pacientes para el desarrollo de acciones específicas por grupos de patologías.



Línea Estratégica 8

- Participación y Asociacionismo

Línea Estratégica 8. Participación y asociacionismo.

La voz y la implicación de los pacientes es la gran fuerza motriz para crecer en salud, democracia y participación. Si queremos conseguir sistemas de salud y sociales de mayor calidad, en condiciones de acceso universal, equidad, transparencia y sostenibilidad, son los propios pacientes quienes han de protagonizar el cambio. Para ello necesitan nuevas herramientas, nuevos canales, nuevas vías que les otorguen la voz y la fuerza para esa profunda transformación de nuestros sistemas sanitarios y sociales.

En este contexto, las asociaciones de pacientes y familiares juegan un papel muy importante, tanto de representación como de prestación de servicios, sobre todo en los ámbitos de la información, orientación, educación, empleo y atención a las personas con discapacidad más grave. 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.

Esta importante labor del movimiento asociativo, también se concreta en la relación formal con las distintas instituciones gubernamentales tanto a nivel nacional, autonómico y local. De esta relación se derivan el impulso de numerosas actividades basadas en las necesidades de los propios pacientes y en el compromiso formal de las distintas administraciones, actuando el movimiento asociativo como un potente puente de conexión entre instituciones.

Por ello, además de ofrecer la disponibilidad de atención directa a los pacientes y sus familias, es imprescindible contar con el movimiento asociativo como el agente principal en representación de los afectados, tanto en el desarrollo de planes y estrategias como en el desarrollo, implantación y evaluación de los mismos.

Objetivos y acciones para:

Fomentar la participación de los afectados y sus familias en el diseño y desarrollo de las acciones a realizar, a través del movimiento asociativo.

1. Promover y favorecer la coordinación de la Consejería de Sanidad con las asociaciones de pacientes articulando mecanismos o herramientas que garanticen esa colaboración.
 - Convenios de colaboración.
 - Participación en grupos de trabajo conjunto.
 - Inclusión del movimiento asociativo en grupos de trabajo estables para el desarrollo de acciones para el abordaje de las enfermedades poco frecuentes.
 - Potenciación de la coordinación interinstitucional de forma conjunta con el movimiento asociativo.

2. Apoyar al movimiento asociativo, impulsar su participación y apoyar su colaboración en el desarrollo de actividades y programas.
 - Difusión y colaboración con las actividades de las asociaciones de pacientes.
 - Acompañamiento institucional a las asociaciones.
 - Fomento de la colaboración entre las distintas asociaciones y federaciones de asociaciones de pacientes.

3. 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.
 - Difusión de Servicios de Información y Orientación como recurso (SIO).
 - Colaboración con los SIO a través de un interlocutor directo en el ámbito sanitario y social.

4. Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o persona cuidadora y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.
 - Diseño e implantación de actividad de información y formación para personas con enfermedades poco frecuentes, sus familias y cuidadores.
 - Fomento de la colaboración entre profesionales sanitarios y trabajadores sociales para el desarrollo de actividades encaminadas a la prevención de la dependencia.

5. Fomentar el contacto y la cooperación de profesionales sanitarios con las asociaciones de personas afectadas por enfermedades poco frecuentes en las actividades formativas.
 - Difusión de asociaciones de pacientes en la web de Enfermedades Poco Frecuentes.
 - Asesoramiento a profesionales sanitarios y asociaciones de pacientes sobre posibilidades de sinergias.

6. Promover la participación de las organizaciones de voluntariado en programas y actividades sociosanitarias para personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias.
 - Inclusión de las personas con EPF en los programas desarrollados con voluntariado.
 - Diseño e implantación de programas y actividades sociosanitarias para personas con EPF y sus familias.

7. Favorecer la integración de los pacientes y sus familias con todos los agentes implicados en la atención de EPF.
 - Organización y participación en eventos de sensibilización en EPF que favorezcan la integración de los afectados y sus familias, profesionales sanitarios, agentes sociales, entorno educativo, laboral y sociedad en general.

DIFUSIÓN Y COMUNICACIÓN.

Este documento se difundirá a través de:

- Edición y publicación del documento en formato digital.
- Presentación a los órganos directivos de la Consejería de Sanidad y Políticas Sociales y Familia.
- Presentación a Asociaciones de Pacientes de Enfermedades Poco Frecuentes.
- Difusión a Sociedades Científicas y Colegios Profesionales.
- Inclusión en espacio temático de Enfermedades Poco Frecuentes del Portal de Salud de la Comunidad de Madrid.
- Inclusión en Intranet de la Consejería de Sanidad.
- Presentación en jornadas y eventos científicos de Enfermedades Poco Frecuentes.
- En otros momentos en que sea oportuno y resulte de interés la difusión de este Plan.

IMPLANTACIÓN, SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN.

El periodo para el desarrollo de este Plan es de cuatro años: 2016-2020.

Para la implantación y seguimiento de este Plan, se constituirá el Observatorio de Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid con la siguiente estructura:

Un Grupo Director dependiente de la Administración Sanitaria y de Políticas Sociales que:

- Designe los responsables de cada línea estratégica.
- Coordine el desarrollo y la implementación de las acciones.
- Realice el seguimiento y evalúe la consecución de objetivos.
- Publique los resultados de la evaluación.
- Impulse las medidas correctoras necesarias.
- Actúe como órgano de referencia para la coordinación de recursos en EPF.

Un Grupo Técnico de Coordinación formado por los responsables de cada línea que:

- Impulsen el desarrollo de cada línea y su implementación.
- Genere el cuadro de mandos para el seguimiento.
- Envíe la información necesaria para la evaluación del Plan al Grupo Director.

Un Consejo Asesor formado por profesionales expertos en EPF y Asociaciones de Pacientes de EPF que asesore al Grupo Director y a los grupos de desarrollo a lo largo de la implantación del Plan y que actúe de referente para EPF en la CM.

Para el seguimiento y evaluación se establecerá un **cuadro de mandos** centralizado que incluirá las líneas, objetivos, acciones e indicadores necesarios para evaluar la consecución de los objetivos planteados.

Cada **responsable de línea** designará al grupo de personas que, por su situación estratégica en la organización, tenga capacidad para desarrollar e implantar las acciones indicadas en el plan y coordinará la actualización del cuadro de mandos, en los apartados que le correspondan.

Responsables de línea.

- Sistemas de información sobre EPF: Dirección General de Coordinación de la Atención al Ciudadano y Humanización de la Asistencia Sanitaria y Dirección General Salud Pública.
- Prevención y detección precoz: Dirección General de Coordinación de la Asistencia Sanitaria.
- Atención sanitaria. Unidades de experiencia, Centros, Servicios y Unidades de Referencia: coordinación y colaboración en red: Dirección General de Coordinación de la Asistencia Sanitaria.
- Terapias: Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios: Dirección General de Coordinación de la Asistencia Sanitaria.
- Coordinación interinstitucional para una atención integral: Dirección General Coordinación de la Atención al Ciudadano y Humanización de la Asistencia Sanitaria.
- Investigación: Dirección General de Planificación, Investigación y Formación.
- Formación: Dirección General de Planificación, Investigación y Formación.
- Participación y Asociacionismo: Dirección General Coordinación de la Atención al Ciudadano y Humanización de la Asistencia Sanitaria.

FINANCIACIÓN.

La Consejería de Sanidad es la garante de ofrecer una atención sanitaria integral, con unos servicios universales, gratuitos y de excelente calidad a todos los ciudadanos de la Comunidad de Madrid. Para ello oferta servicios sanitarios públicos basados en la eficiencia científica y en la sostenibilidad del sistema, haciendo un aprovechamiento óptimo de los recursos existentes.

El Plan de mejora de la atención sanitaria a las personas con enfermedades poco frecuentes de Madrid, analiza la situación actual en nuestra Comunidad, organiza las acciones ya implementadas en años previos siguiendo las recomendaciones nacionales y europeas, detecta las áreas de mejora y propone una hoja de ruta con objetivos y acciones a desarrollar de forma coordinada. De esta manera podremos optimizar los recursos ya destinados a este campo y detectar las necesidades de financiación justificadas para aquellas nuevas acciones que así lo precisen.

En consecuencia a lo expuesto, la financiación de las acciones propuestas en el Plan estará incluida en los Presupuestos Generales de la Comunidad Autónoma de Madrid, a través de los distintos departamentos implicados en la aprobación, desarrollo y ejecución del mismo.



Abreviaturas

ABREVIATURAS.

AEMPS	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios
AH	Atención Hospitalaria
AP	Atención Primaria
AP-Madrid	Historia Clínica Electrónica de Atención Primaria en la Comunidad de Madrid
BBPP	Buenas Prácticas
CCAA	Comunidades Autónomas
CIBERER	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
CISNS	Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud
CM	Comunidad de Madrid
CMBD	Conjunto Mínimo Básico de Datos
CRECOVI	Centro Regional de Coordinación y Valoración Infantil de la Comunidad de Madrid
CREER	Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias.
CSUR	Centros, Servicios y Unidades de Referencia
EIR	Enfermería Interna Residente
EMA	Agencia Europea de Medicamentos
EPF	Enfermedades Poco Frecuentes
EPIRARE	Plataforma Europea de Registros de Pacientes con Enfermedades Raras
ER	Enfermedades Raras
ERN	Red Europea de Referencia
EUCERD	European Union Committee of Experts on Rare Diseases
FIR	Farmacología Interna Residente.
HC	Historia Clínica
IIER	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
IRDiRC	Consortio Internacional para la Investigación de Enfermedades Raras
ISCIll	Instituto de Salud Carlos III
MH	Medicamento Huérfano
MIR	Médico Interno Residente
MSSSI	Ministerio de Sanidad , Servicios Sociales e Igualdad
PIR	Psicología Interna residente
PRICIT	Plan Regional de Investigación Científica y Técnica
PS	Productos sanitarios
RD-CONNECT	RD-CONNECT
SIERMA	Sistema de Información de Enfermedades Raras de Madrid
SIO	Servicio de Información y Orientación
SNS	Sistema Nacional de Salud
Spain RDR	Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación
TIC	Tecnologías de Información y Comunicación
UE	Unidades de Experiencia



Bibliografía

BIBLIOGRAFÍA.

1. FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Octubre 2009.
2. Ministerio de Sanidad y Política Social. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. 2009.
3. Parlamento Europeo. Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999 – 2003) Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999. DO L 155 de 22.6.1999.
4. Conferencia Nacional EUROPLAN. Informe Final. España. Noviembre 2011
5. Conferencia Nacional EUROPLAN. Informe Final. España. Noviembre 2014.
6. BOE (Boletín Oficial del Estado) Orden SCO/3158/2003, de 7 de noviembre, por la que se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. n.º 273. 8 de Noviembre de 2003.
7. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. 2013.
8. BOE (Boletín Oficial del Estado) 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., n.º 270. 11 de noviembre de 2006.
9. Posada M, Abaitua I. Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III. 2012.
10. BOCM (Boletín Oficial de la Comunidad de Madrid). Orden 571/2015, de 9 de junio, del Consejero de Sanidad, por la que se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA) y se establece el procedimiento de comunicación, por parte de los centros y profesionales sanitarios, para su inclusión en el SIERMA.18 de Junio de 2015.
11. Dirección General de Atención a Personas con Discapacidad Consejería de Políticas Sociales y Familia. Comunidad de Madrid. Guía de Orientaciones para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras. Febrero 2016
12. FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2. Febrero 2013.
13. García Ribes M, Verde González MP, Suerio Justel J, Rosado Bartolomé A, José Vicente Sorlí Guerola JV. “Abordando las enfermedades raras desde la consulta de Atención Primaria: si se quiere se puede”. REV CLIN MED FAM 2013; 6(1):32-36
14. Marín Soria JL, Aldamiz-Echevarria L, Castiñeiras Ramos DE, Dalmau Serra J, Fernández Sánchez A, González Lamuño D, Juan Fita MJ, Jiménez Jiménez LM, Pérez – Cerdá C. Programas de cribado neonatal en España: Actualización y propuestas de futuro. Documento de consenso 2009.

15. Subdirección de Gestión y Seguimiento de Objetivos en Hospitales. Dirección General de Atención Especializada. Servicio Madrileño de Salud. Consejería de Sanidad. Plan Estratégico de los Servicios de Obstetricia y Ginecología. 2015.
16. Subdirección de Gestión y Seguimiento de Objetivos en Hospitales. Dirección General de Atención Especializada. Servicio Madrileño de Salud. Consejería de Sanidad. Plan Estratégico Genética Clínica. 2015.

Otras referencias consultadas:

- 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.
- Dulín-Íñiguez E, Espada M, Eguileor-Gurtubai I. Programas de cribado neonatal. An Pediatr Contin. 2006; 4(1):61-65
- 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.
- 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.
- Junta de Andalucía. Consejería de Salud. Plan de atención a personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. 2007.
- Junta de Extremadura. Consejería de Sanidad y Dependencia. Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación. "Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014".
- Ministerio de Sanidad y Consumo. Informe sobre la situación de los programas de cribado neonatal en España. Propuestas de actuación. Octubre 2006.
- Departamento de Sanidad y Consumo. Viceconsejería de Sanidad. Plan de acción de la estrategia de enfermedades raras en la Comunidad Autónoma del País Vasco. Junio 2011
- Subdirección de Gestión y Seguimiento de Objetivos en Hospitales. Dirección General de Atención Especializada. Servicio Madrileño de Salud. Consejería de Sanidad. Plan Estratégico los Servicios de Pediatría y Neonatología. 2015.
- Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Resumen ejecutivo del grupo de expertos sobre concreción de cartera común de servicios para cribado neonatal. Madrid, Junio 2013.

El “Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid. 2016-2020” recoge la hoja de ruta de la Consejería de Sanidad para contribuir a la disminución de la morbimortalidad y mejorar la calidad de vida de afectados por enfermedades poco frecuentes, a través de una atención sanitaria integral.

