

COMUNIDAD DE MADRID

II Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras

2025-2028



Comunidad
de Madrid





Esta versión forma parte de la Biblioteca Virtual de la **Comunidad de Madrid** y las condiciones de su distribución y difusión se encuentran amparadas por el marco legal de la misma.



comunidad.madrid/publicamadrid

Consejería de Sanidad

Consejera de Sanidad: Fátima Matute Teresa

Directora General de Humanización de la Asistencia, Atención y Seguridad del Paciente: Celia García Menéndez

Coordina: Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente

@Textos: Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente

@ Ilustraciones: Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente

Edita: Dirección General de Humanización, Atención y Seguridad del Paciente

Diseño: Dirección General de Humanización, Atención y Seguridad del Paciente

Maquetación: Somoswaka S.L.

Edición: 1/2025

ISBN: 978-84-451-4152-6



Índice

1. Presentación	2
2. Introducción	10
3. Metodología	14
4. Análisis de situación	19
4.1 Análisis interno.	20
4.2 Análisis externo	31
5. Objetivo general y líneas estratégicas	46
5.1 Línea 1: Sistemas de información aplicados a las enfermedades raras (EERR)	49
5.2 Línea 2: Prevención, detección, diagnóstico precoz y asesoramiento genético	52
5.3 Línea 3: Terapias, medicamentos huérfanos y productos sanitarios	55
5.4 Línea 4. Atención sanitaria, rutas asistenciales y trabajo en red. Centros, servicios y unidades de referencia	58
5.5 Línea 5: Abordaje integral y coordinación sociosanitaria	62
5.6 Línea 6: Investigación y formación	64
5.7 Línea 7: Coordinación institucional, humanización y participación ciudadana	68
6. Implantación, seguimiento y difusión	71
7. Bibliografía	75
8. Glosario de abreviaturas	81
9. Dirección, coordinación y participantes	86

1. Presentación

CONSEJERÍA DE SANIDAD
COMUNIDAD DE MADRID



1. Presentación

Me llena de satisfacción presentar este II Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid que continúa la línea que ya iniciamos en el año 2016 con nuestro Primer Plan, cuyo objetivo general era “mejorar de manera integral la atención y cuidados de las personas con enfermedades poco frecuentes y su entorno, facilitando todo el apoyo y recursos indispensables para contribuir a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por alguna de estas enfermedades”.

Bajo la denominación de Enfermedades Raras (EERR), se agrupa un amplio espectro de enfermedades de características muy diferentes y de baja prevalencia. El Ministerio de Sanidad aprobó la Estrategia de Enfermedades Raras en el año 2009 que posteriormente actualizó en el 2014. Creó también mediante Real Decreto 1091/2015, un Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). En la Comunidad de Madrid se creó el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA), mediante la Orden 571/2015, de 9 de junio, del Consejero de Sanidad.

Este registro permite realizar un seguimiento de la prevalencia de los diferentes tipos de enfermedades que se engloban bajo esta denominación y aporta información para mejorar la atención sanitaria de las personas que las padecen. Madrid es una de las Comunidades Autónomas que más casos reporta al Registro Estatal de Enfermedades Raras (REER), con 14.111 casos de las 29 enfermedades raras seleccionadas para la vigilancia estatal (1 enero 2023).

Una vez finalizado el periodo de vigencia del Primer Plan y tras su evaluación, queremos seguir trabajando con un ambicioso Plan que nos permita implementar nuevas medidas que den respuesta a los importantes retos que supone la atención a las personas con estas enfermedades.

Entre estas medidas se encuentra el fomento de la investigación y la formación, tanto de los profesionales como de la población en general, para poder identificar sin demora los primeros síntomas y llegar a un diagnóstico precoz. También se persigue lograr una asistencia sanitaria integral y coordinada entre las diferentes administraciones e

instituciones sanitarias y sociales con el fin de conseguir mejorar la calidad de vida de estas personas que viven con una enfermedad rara.

En definitiva, perseguimos impulsar una estrategia frente a las Enfermedades Raras, en la que todos juntos; las personas que las padecen, sus familias, los profesionales y las instituciones, durante todo el proceso, unamos esfuerzos para conseguir una atención homogénea y de excelencia en el conjunto de la Comunidad de Madrid.

Una Comunidad que promueve el trabajo coordinado entre sus centros, con las demás Comunidades Autónomas, el Ministerio de Sanidad y los organismos competentes de la Unión Europea.

Para finalizar, quiero agradecer la participación de todos los profesionales que han intervenido en el desarrollo de este Plan de cuatro Consejerías de la Comunidad de Madrid: Sanidad, Educación, Ciencias y Universidades, Familia, Juventud y Asuntos Sociales y Digitalización, así como la colaboración de tres entidades que representan a la mayoría de las personas afectadas por una enfermedad rara Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), el Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF) y la Asociación Madrileña de Personas con Enfermedades Neuromusculares (ASEM). Su trabajo ha sido esencial en el desarrollo de este documento, para conseguir que sea un plan que se ajuste a las necesidades reales de las personas que sufren EERR y que repercuta en la mejora de su calidad de vida, en la de sus familiares y sus cuidadores.

Muchas gracias a todos,

Dña. Fátima Matute Teresa

Consejera de Sanidad de la Comunidad de Madrid

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

Más de medio millón de personas conviven con enfermedades poco frecuentes o están en busca de diagnóstico en la Comunidad de Madrid. En España, hablamos de más de 3 millones de personas y, en Europa, de más de 30 millones.

Se trata de datos estimativos que reflejan, por un lado, la necesidad de información que rodea las enfermedades raras y, por otro, el impacto social de las mismas. Porque si bien se trata de patologías con baja prevalencia, lo cierto es que cada una de ellas impacta de forma directa en una gran parte de la población.

En Europa se han identificado más de 6.313 enfermedades raras, caracterizadas cada una de ellas por una sintomatología diferente, incluso dentro de una misma patología. No obstante, pese a la heterogeneidad que existe, todas ellas enfrentan retos comunes desde el retraso diagnóstico hasta el acceso en equidad a tratamiento o recursos sociales.

Frente a ello, iniciativas como este II Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a las Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid marcan un antes y un después. La primera edición de este plan se puso en marcha en 2016, pero ya antes la Comunidad venía trabajando por nuestro colectivo.

De hecho, fue un año antes, en 2015 cuando nació el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA), gracias al cual hoy sabemos con seguridad que hay mínimo 443.605 (informe 2024) casos de enfermedades poco frecuentes en la Comunidad.

La puesta en marcha de este primer plan madrileño permitió aglutinar todas las iniciativas que la Comunidad ya había puesto en marcha para abordar las enfermedades raras, como el propio SIERMA, pero también la Guía de Enfermedades Poco Frecuentes y el Mapa interactivo de Unidades de Experiencia del Portal de Salud de la Comunidad de Madrid.

En todos estos procesos, al igual que estos planes o en el de Humanización, la Comunidad de Madrid ha incorporado la perspectiva de los pacientes en cada uno de ellos, poniendo al paciente en el centro y como un agente más en la toma de decisiones que les afectan.

Este cambio de paradigma se ha sumado a los avances que, poco a poco, se hacen tangibles en el abordaje clínico y social de las enfermedades raras. Y éste es el objetivo final de este segundo plan: actualizar esta hoja de ruta madrileña en base a los recursos con los que contamos hoy y las necesidades reales y urgentes del colectivo.

Por ello, este plan se reestructura, actualiza sus objetivos e indicadores y busca salvar las barreras que encontró en su primera edición. Para ello, por ejemplo, incorpora de forma específica a las personas sin diagnóstico, integra a representantes de los pacientes en todas sus líneas de acción e incorpora un eje específico dirigido a la coordinación, seguimiento y evaluación para asegurar que estos objetivos sean más que aspiraciones e impulsar las acciones estratégicas que realmente impacten en el colectivo.

Ante este contexto y todo este trabajo que, me consta, se ha venido desarrollando con muchísimo esfuerzo, ilusión y coordinación durante los últimos años, quiero dar las gracias a toda la comunidad profesional que nos ha acompañado y acompaña hoy en día.

De manera especial, quiero dar las gracias a las más de 135 entidades madrileñas que caminamos hoy juntas en FEDER. Gracias por vuestro trabajo cada día, por llegar a todas las familias y acompañarlas a nivel clínico y social, gracias por ser nuestra voz y nuestro motor.

Y por supuesto, gracias a la Consejería de Sanidad de Madrid y, de forma especial, a la Dirección General de Humanización, Atención y Seguridad del Paciente por acompañarnos ya desde los inicios del plan hasta la actualidad.

Gracias por hacerlo posible y por ser nuestra esperanza.

D. Juan Carrión Tudela

Presidente FEDER

Asociación Madrileña de personas con Enfermedades Neuromusculares (ASEM)

La asociación madrileña de personas con enfermedades neuromusculares (ASEM Madrid) es una entidad que se dedica a la promoción de todo tipo de acciones, actividades, divulgación, sensibilización e información destinadas a mejorar la calidad de vida, la integración y el desarrollo de las personas con enfermedades neuromusculares y del sistema nervioso periférico.

Gracias a nuestra participación en la elaboración del nuevo Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a las personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid hemos podido acercarnos más a dicho objetivo. A su vez, hemos aportado la visión del paciente desde sus necesidades e inquietudes.

Con el II Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a las personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid se permite a las personas con algún tipo de patología neuromuscular, sus familiares y/o cuidadores/as tener una atención sanitaria más integral y en contacto con otros factores e instituciones.

Se persigue una mejora en la atención directa del paciente, en el desarrollo de la investigación, en la prevención e información, en la coordinación institucional y en terapias destinadas a patologías poco frecuentes. Todo ello pilares fundamentales para una mejor calidad de vida de las personas con este tipo de patologías.

Desde ASEM Madrid queremos agradecer a la Subdirección General de humanización de la asistencia, bioética e información y atención al paciente, el haber contado con las entidades sociales a la hora de llevar a cabo este segundo plan, poniendo voz a los/as destinatarios/as directos/as: las personas con patologías poco frecuentes.

David Fernández Nogués
Presidente ASEM Madrid

Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF)

Nos complace compartir los logros y avances obtenidos a través del trabajo conjunto en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes. Desde el Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF), nos sentimos orgullosos de haber unido esfuerzos para mejorar la atención sanitaria a las personas afectadas por estas condiciones en la Comunidad de Madrid.

Las enfermedades poco frecuentes representan un desafío significativo en el campo de la atención sanitaria debido a su naturaleza compleja y al limitado conocimiento existente.

Conscientes de esta realidad, unimos a un grupo de profesionales de tan alto nivel y a organizaciones del tejido asociativo para abordar estos desafíos de manera conjunta, constituye un verdadero logro en sí mismo.

Desde el inicio de nuestra colaboración, hemos compartido un escenario que reúne a expertos en diversas áreas relacionadas con las enfermedades poco frecuentes. A través de reuniones regulares, intercambio de conocimientos y trabajo en equipo, hemos logrado no solo avanzar en la comprensión, sino también en la coordinación, así como en el planteamiento de estrategias en cuanto a diagnóstico, tratamiento y atención integral.

El trabajo realizado ha contribuido al conocimiento global sobre estas condiciones, proporcionando evidencia sólida para respaldar intervenciones y políticas de atención sanitaria más efectivas. Asimismo, contar con un registro de casos con datos de la Comunidad de Madrid representa un hito importante en la recopilación de información y el seguimiento de la evolución de las enfermedades poco frecuentes.

Nuestra labor conjunta nos ha permitido identificar áreas clave para mejorar la atención sanitaria a personas con enfermedades poco frecuentes. Hemos formulado propuestas que abarcan aspectos como el acceso a tratamientos innovadores, la formación de profesionales de la salud en estas condiciones, la implementación de protocolos de atención integrada y la promoción de la investigación colaborativa.

Como resultado de nuestros esfuerzos conjuntos, hemos logrado avances significativos en la atención sanitaria a personas con enfermedades poco frecuentes en la Comunidad de Madrid.

La creación de una red sólida de profesionales comprometidos, la generación de conocimiento científico y la implementación de acciones concretas han contribuido a mejorar la calidad de vida de los afectados y a fortalecer la capacidad de respuesta del sistema de salud ante estas condiciones.

D. Jesús Ignacio Meco
Director General de INDEPF

2. Introducción

CONSEJERÍA DE SANIDAD
COMUNIDAD DE MADRID



Introducción

Las enfermedades raras (EERR) constituyen en todo el mundo una prioridad asistencial. Por definición, afectan a un número reducido de personas en comparación con la población general. Dentro de estas enfermedades se incluyen enfermedades genéticas, oncológicas, toxicológicas, infecciosas, trastornos inmunitarios atípicos, afecciones idiopáticas y otras condiciones de origen indeterminado.

Actualmente, no existe una definición universal para estas enfermedades, siendo identificadas a través de un valor de prevalencia que es diferente según las distintas partes del mundo. En este sentido, la Unión Europea (UE) las define como aquellas enfermedades que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes.

Las EERR representan un grupo muy heterogéneo de trastornos con una gran diversidad fenotípica y genotípica, lo que ha dado lugar a la identificación de entre 6.000 y 8.000 diagnósticos diferentes en todo el mundo.

La prevalencia global de enfermedades raras se estima entre el 3.5% y el 5.9% de la población mundial. Esto equivale a entre 263 y 446 millones de personas afectadas en todo el mundo. No obstante, si se considera también el impacto sobre los familiares y cuidadores, se ha calculado que entre 1.050 y 1.400 millones de personas estarían involucradas o afectadas por estas enfermedades.

En cuanto a su origen, según la información epidemiológica de la base de datos internacional de Orphanet, donde se recogen 6.172 EERR diferentes, el 71,9% de estas son de origen genético, mientras que las causas autoinmunes, oncológicas y toxicológicas se encuentran en el 10%, 4% y 3% respectivamente.

En relación a la edad de aparición, el 69,9% de las EERR se manifiestan en la edad pediátrica, calculándose que más de un tercio de las muertes de niños menores de un año se deben a estas enfermedades.

La mayoría de EERR son entidades clínicas complejas, potencialmente mortales y/o crónicamente debilitantes debido a la disfunción multisistémica que desencadenan. Esto no solo afecta a la persona enferma, sino también a su entorno cercano, que enfrenta

importantes desafíos en términos de necesidades y recursos. Por ello, los cuidadores informales no remunerados, habitualmente familiares o amigos, juegan un papel crucial en el apoyo y la asistencia de las necesidades sanitarias y sociales de la persona afectada.

Según un estudio realizado en los Estados Unidos de América (EE.UU.) los costes directos e indirectos no sanitarios (incluidos los gastos de cuidadores remunerados y no remunerados), superan a los gastos sanitarios directos de las EERR.

Además, se ha demostrado que las diversas discapacidades asociadas a estas enfermedades, junto con la incertidumbre en el diagnóstico y el tratamiento, repercuten negativamente sobre la salud y el bienestar psicosocial de las familias, por lo que la dimensión social y económica del impacto de las EERR subraya la necesidad de considerar específicamente estas enfermedades en las políticas sanitarias y sociales.

A esto se añade el considerable desafío que representan para los profesionales sanitarios la baja prevalencia de individuos afectados, las características tan heterogéneas de estas patologías, su complejidad diagnóstica y la falta de conocimiento especializado para su identificación y tratamiento. Estas dificultades a menudo dan lugar a retrasos diagnósticos, incluso tras realizar numerosas pruebas y consultas especializadas, llegando en ocasiones a la ausencia total de diagnóstico, lo que complica la implementación de medidas preventivas o terapéuticas efectivas. Esto genera una situación de gran incertidumbre, perjudicando a la relación entre las familias y los profesionales, así como la experiencia general de los involucrados.

Es importante tener en cuenta la falta de tratamientos efectivos, así como las dificultades relacionadas con la identificación y el reclutamiento de individuos para ensayos clínicos. La complejidad del diseño de estos ensayos y la financiación adecuada para cubrir los costos de fármacos, poco rentables para la industria farmacéutica, son también factores clave, dado el reducido número y la dispersión de las personas afectadas.

La Ley Europea de Medicamentos Huérfanos, desarrollada con el propósito de fomentar la investigación y el acceso a tratamientos para EERR, subraya la necesidad de apoyo para superar estos retos y para mejorar la disponibilidad de fármacos efectivos.

En resumen, las EERR constituyen un grupo de afecciones con desafíos únicos que demandan una atención diferenciada, lo que requiere no solo de estrategias específicas que aseguren la mejor atención sanitaria posible y una adecuada planificación de recursos, sino también la coordinación y colaboración entre las diferentes entidades

para avanzar en el conocimiento científico, tanto en la comprensión de la etiología y la fisiopatología de estas enfermedades como en el desarrollo de tratamientos eficaces.

Por todos estos motivos, es esencial compartir información a través de redes de colaboración. Estas plataformas deben proporcionar datos sobre la historia natural de las enfermedades, su definición y caracterización, las poblaciones afectadas, los nuevos biomarcadores, las relaciones genéticas y los efectos del tratamiento, facilitando el acceso a todo el conocimiento relevante para los implicados.

Las entidades de cooperación internacional y las plataformas integradas que conectan bases de datos, registros y bancos de datos genéticos y clínicos a nivel mundial, no solo han permitido dar visibilidad a estas patologías, sino que también han mejorado la atención integral de las personas afectadas.

A nivel institucional, estos esfuerzos han conducido a la elaboración y puesta en marcha de planes y estrategias, como el que se presenta en este documento.

3. Metodología

CONSEJERÍA DE SANIDAD
COMUNIDAD DE MADRID



Metodología

Para la elaboración del II Plan de mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (en adelante el Plan) se han establecido 6 etapas, que se muestran en la siguiente figura:

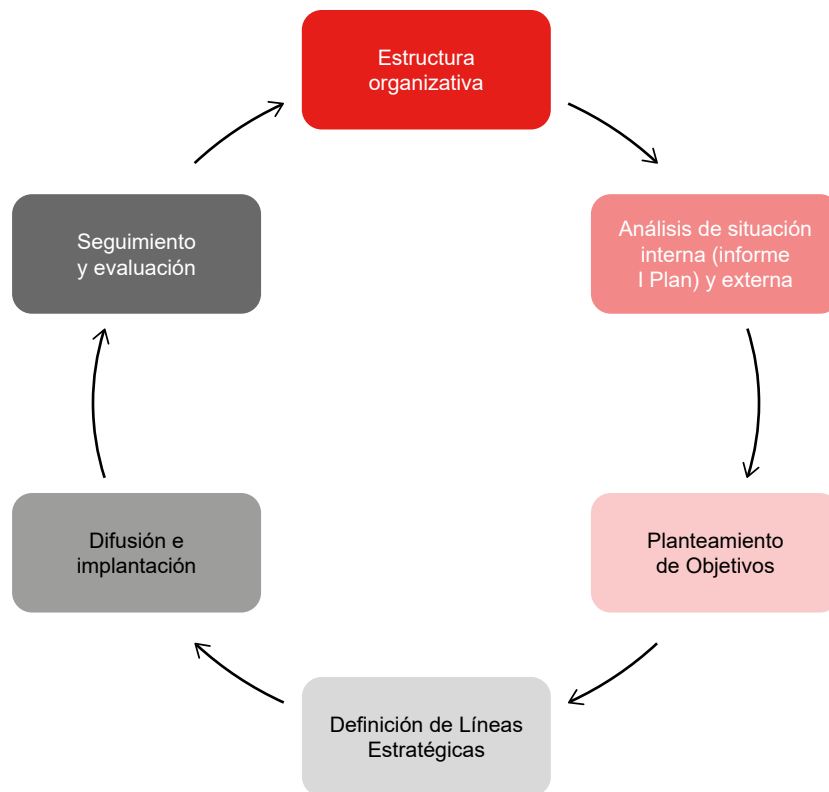


Figura 1. Etapas elaboración II Plan de EERR

Fuente: elaboración propia

3.1 Definición de la estructura organizativa

Esta fase se desarrolla con la constitución de una estructura organizativa formada por:

3.1.1 Comité institucional

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

3.1.2 Grupo Coordinador

- Ejerce las labores de coordinación y supervisión del proyecto y de cumplimiento de los objetivos y las acciones llevadas a cabo por el equipo técnico.

3.1.3 Equipo técnico

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

3.1.4 Comité Asesor

- Ejerce el asesoramiento en aquellos programas, acciones y proyectos relacionados con el Plan y está constituido por Asociaciones de pacientes, Grupos de expertos, Unidades Directivas de la Consejería de Sanidad y otros Colaboradores.

3.2 Análisis de situación interno y análisis externo

Para el análisis interno se ha tomado como referencia la evaluación del I Plan de mejora de la Atención Sanitaria a personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid 2016-2020.

El análisis de situación externo se ha realizado evaluando la información disponible, tanto a nivel nacional, con los planes específicos en esta materia de cada Comunidad Autónoma, como a nivel internacional, revisando las actuaciones de organismos e instituciones, con especial atención a las políticas y acciones de la Unión Europea.

3.3 Diseño de objetivos y desarrollo de líneas estratégicas

Con los resultados del análisis de situación, tanto el interno como el externo a nivel nacional e internacional, se estableció un objetivo general y para su consecución, se diseñaron siete líneas estratégicas.

Una vez especificadas las líneas, se definieron los objetivos específicos a seguir y las acciones necesarias para su consecución.

Se crearon ocho grupos de trabajo, contando con los ya creados en el Plan anterior y siete líneas estratégicas, pues finalmente se decidió unir en una sola línea estratégica, las líneas de investigación y la formación.

Estos grupos fueron coordinados desde la Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.

En conjunto han participado un total de 115 personas dependientes de:

Cuatro Consejerías:

- 1. Consejería de Sanidad.
- 2. Consejería de Educación, Ciencia y Universidades.
- 3. Consejería de Familia, Juventud y Asuntos Sociales.
- 4. Consejería de Digitalización.

Por parte de la Consejería de Sanidad participan 7 Direcciones Generales:

- 1.1. Dirección General de Humanización y Atención al Paciente.
- 1.2. Dirección General de Coordinación Socio-Sanitaria.
- 1.3. Dirección General de Gestión Económico Financiera y Farmacia.
- 1.4. Dirección General de Investigación, Docencia e Innovación.
- 1.5. Dirección General de Salud Pública.
- 1.6. Gerencia Atención Primaria.
- 1.7. Gerencia de Hospitales.

Con el resultado del trabajo de estos grupos, se elaboró un primer borrador de las líneas estratégicas.

El grupo Coordinador, contando con las aportaciones de todos los revisores, valoró su contenido para adecuarlo a la situación actual, y conformarlo a las competencias establecidas por el Decreto 245/2023, por el que se determina la estructura orgánica de la Consejería de Sanidad y el Decreto 246/2023, mediante el cual queda establecida la estructura directiva del Servicio Madrileño de Salud.

3.4 Difusión e implantación del Plan

Una vez formulado y redactado el Plan definitivo, se realizará la presentación y difusión del II Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid 2025-2028.

Para promover la implantación y el desarrollo del Plan, será necesario asegurar su comunicación y divulgación efectivas a través de los equipos directivos, a los diferentes responsables, a las asociaciones de pacientes y a los expertos en la materia, así como a toda la organización.

3.5 Seguimiento y evaluación

A lo largo del periodo de vigencia se hará el seguimiento del Plan, con la evaluación de los indicadores definidos en los planes anuales.

4. Análisis de situación

CONSEJERÍA DE SANIDAD
COMUNIDAD DE MADRID



Análisis de situación

4.1 Análisis interno.

El I Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) de la Comunidad de Madrid 2016-2020, tenía como objetivo general “mejorar el cuidado a las personas con estas enfermedades para contribuir a la disminución de la morbilidad y la mejora de su calidad de vida, a través de una atención sanitaria integral.”

La Dirección General de Coordinación de la Atención al Ciudadano y Humanización de la Asistencia Sanitaria, fue el órgano encargado de la elaboración e implementación de esta estrategia. Para ello, contó con la colaboración de la Consejería de Educación, la Consejería de Políticas Sociales y Familia y las asociaciones de pacientes, a través de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), del Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF) y de la Asociación de personas con Enfermedades Neuromusculares (ASEM).

El Plan quedó configurado con 8 líneas estratégicas, 10 objetivos, 49 acciones y 133 actividades.

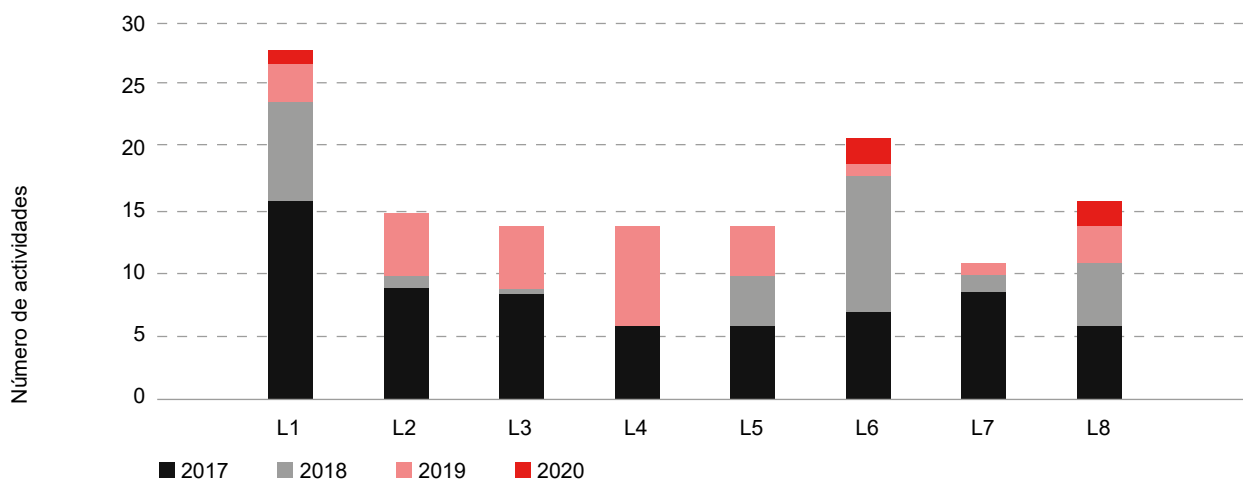


Gráfico 1. I Plan EPF. Planificación anual de actividades por líneas estratégicas

Fuente: elaboración propia

El Plan de Acción se definió por las diferentes Unidades Directivas que establecieron la distribución inicial de actuaciones por año y unidad directiva, y se fue modificando a lo largo del periodo de implantación del Plan 2016-2020.

Esta planificación de actuaciones se tuvo que reorganizar por la Pandemia COVID-19, prolongando el periodo de vigencia del Plan de forma tácita hasta finales de 2021.

Una vez finalizado el periodo de vigencia del I Plan, se realizó una evaluación con el objeto de identificar los logros y los avances conseguidos, así como, las dificultades encontradas en su implantación.

Líneas estratégicas

A continuación, se recoge un resumen de los resultados obtenidos por línea estratégica.

Las Líneas estratégicas 2 (Prevención y detección precoz) con un 80%, 5 (Coordinación Interinstitucional para una atención integral) con un 86% y 8 (Participación y Asociacionismo) con un 88% fueron las que proporcionalmente consiguieron un mayor cumplimiento de actividades finalizadas.

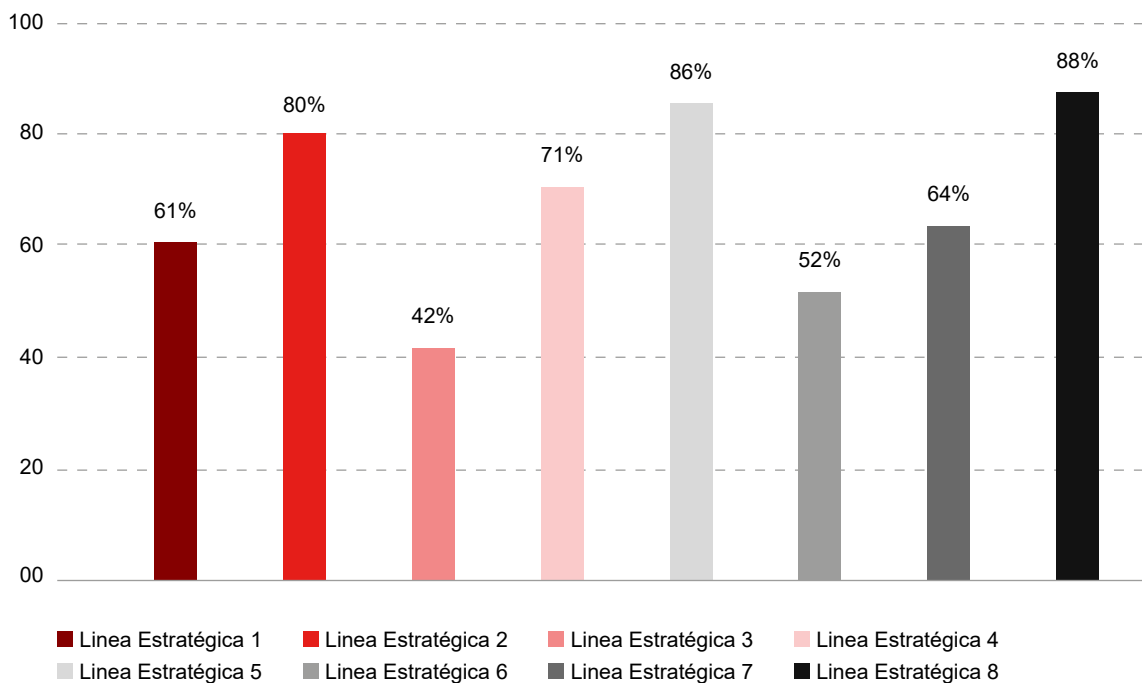


Gráfico 2. Porcentaje de actividades alcanzado por línea
Fuente: elaboración propia

Acciones

De las 49 acciones planificadas en el I Plan se pusieron en marcha un total 47 acciones, lo que supone que se alcanzó un 95,92 % de las acciones planificadas y tan solo se quedaron sin desarrollar un 4,08%.

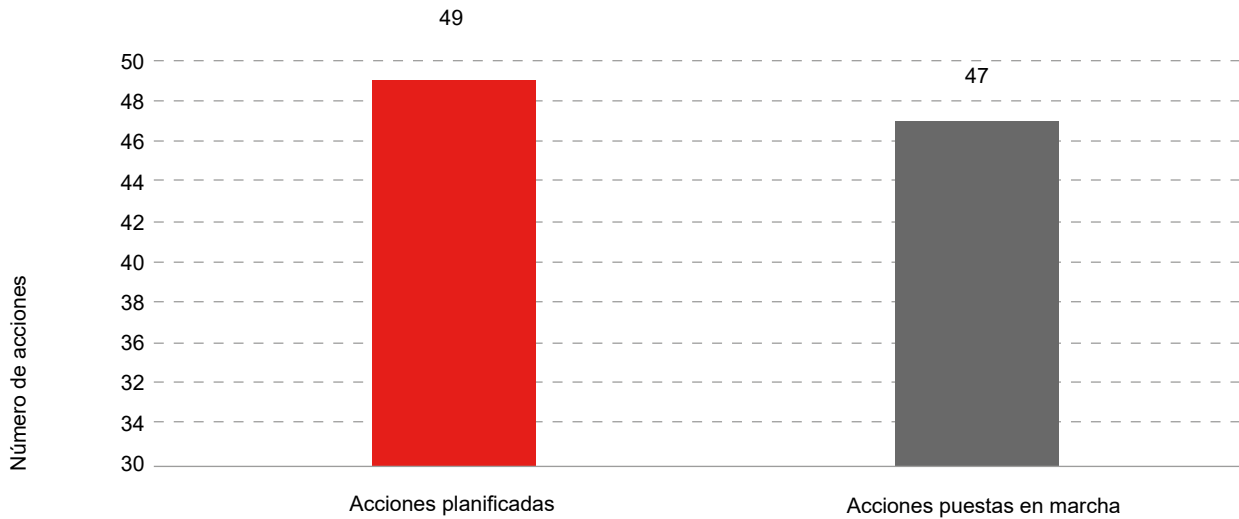


Gráfico 3. N° de acciones totales planificadas / puestas en marcha.

Fuente: elaboración propia

Actividades

De las 133 actividades recogidas en el I Plan, se llevaron a cabo un total 128 actividades, de las que 89 se finalizaron y 39 continuaban en proceso al concluir el periodo de vigencia, quedando pendientes 5 actividades por iniciar en el momento de la Evaluación.

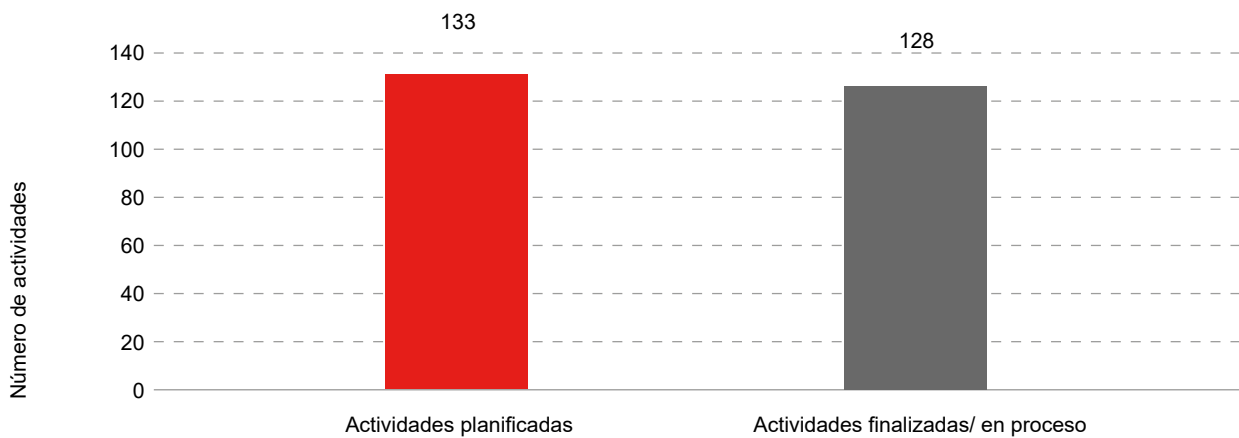


Gráfico 4. Comparativa n° de actividades planificadas/ realizadas

Fuente: elaboración propia

Respecto el resultado global de la ejecución de las actividades del I Plan, el 67% de las mismas habían finalizado y el 29% estaban en marcha (96% de forma conjunta), mientras que solamente un 4% no se habían iniciado de forma operativa.

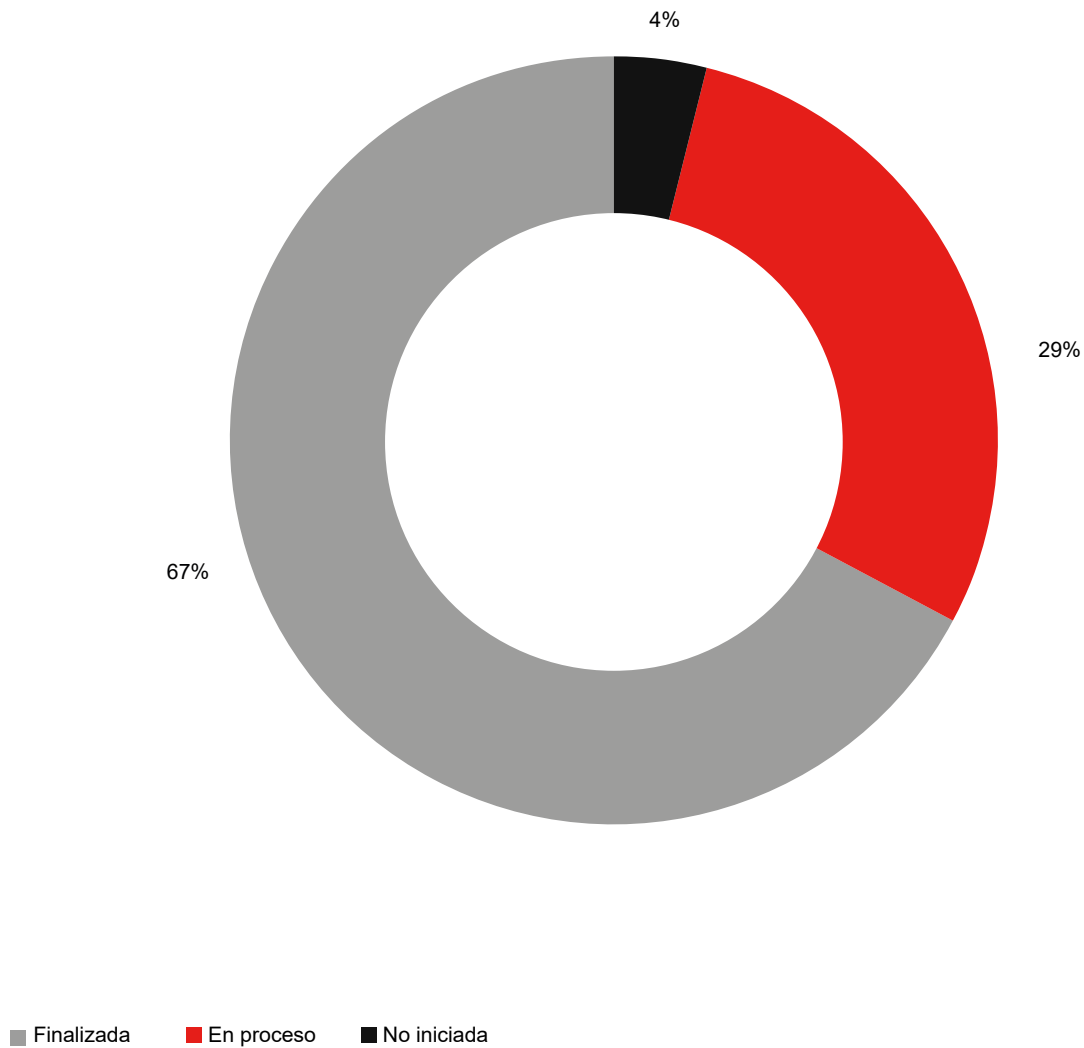


Grafico 5. Porcentaje del estado de ejecución de las actividades planificadas.

Fuente: elaboración propia

Los resultados globales desglosados por cada una de las líneas estratégicas incluidas en el I Plan, se muestran en la tabla 1, en la que se incluyen las actuaciones finalizadas, en proceso y las no iniciadas:

Líneas		Actividades	Finalizadas	En proceso	No iniciadas
1	Sistemas de Información sobre EPF	28	17	11	0
2	Prevención y detección precoz	15	12	3	0
3	Atención sanitaria	14	6	6	2
4	Terapias: Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios	14	10	4	0
5	Coordinación interinstitucional para una atención integral	14	12	2	0
6	Investigación	21	11	9	1
7	Formación	11	7	2	2
8	Participación y Asociacionismo	16	14	2	0
Total		133	89	39	5

Tabla 1. Resultados resumen del estado de ejecución de las líneas y actividades.

Fuente: elaboración propia

Las líneas estratégicas 1 (Sistemas de Información sobre EPF: recursos, registros y sistemas de información) y 8 (Participación y Asociacionismo), son las que en valor absoluto finalizaron más actividades.

Por otra parte, de las cinco actividades no iniciadas, dos corresponden a la línea 3 (Atención sanitaria. Unidades de Experiencia, Centros, Servicios y Unidades de Referencia: coordinación y colaboración en red), dos a la línea 7 (Formación) y una a la línea 6 (Investigación).

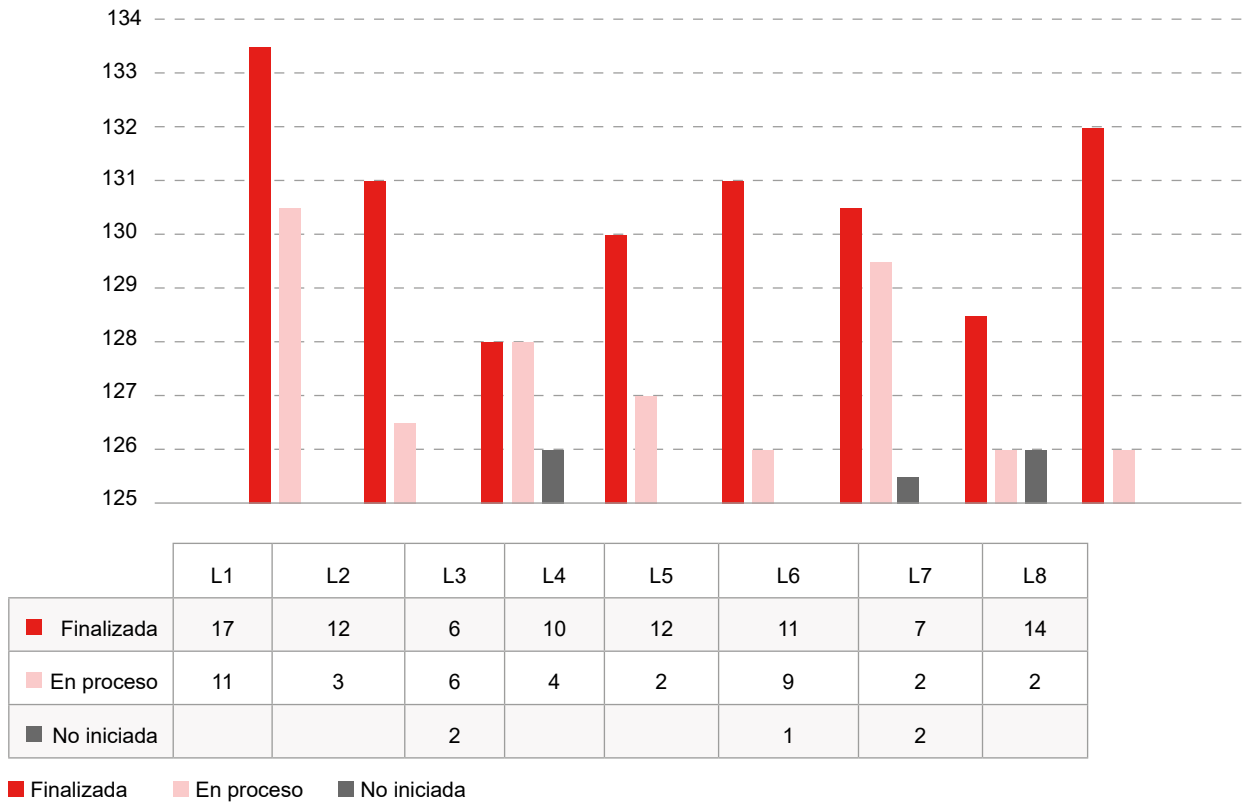


Grafico 6. Resumen de la ejecución de líneas estratégicas.
Fuente: elaboración propia

Hitos conseguidos por cada línea estratégica

Línea estratégica 1: *Sistemas de información sobre EPF: recursos, registros y sistemas de información.*

Esta línea tenía entre sus objetivos mejorar la accesibilidad a la información y a los recursos disponibles sobre las EERR, tanto para pacientes afectados y sus familias, como para profesionales del Servicio Madrileño de Salud, además de sensibilizar a la población sobre estas patologías poco prevalentes, pero con gran impacto a nivel asistencial y social.

Otro de los desafíos planteados, era la mejora en los registros poblacionales mediante la consecución de la identificación unívoca de las personas con EERR.

Esto requiere a su vez, una mayor especificidad en la codificación de las enfermedades dentro de las historias clínicas de los pacientes y la mejora de las herramientas tecnológicas y los sistemas de información utilizados en la práctica asistencial.

Los principales hitos conseguidos en la línea fueron:

- Creación del Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA) por la Subdirección General de Vigilancia en Salud Pública.
- Desarrollo del portal *web* para ciudadanos afectados por EERR.
- Publicación en la biblioteca virtual de la Comunidad de Madrid de la guía de orientaciones para la valoración de la discapacidad en EERR.
- Incorporación de 438 nuevos descriptores en la historia clínica electrónica de atención primaria.

Línea estratégica 2: *Prevención y detección precoz.*

Esta línea tenía entre sus objetivos mejorar la prevención y la detección precoz de estas patologías.

Los principales hitos conseguidos en la línea fueron:

- Consolidación de Unidades Clínicas de Referencia (UR) para el seguimiento de pacientes con enfermedad genética o portadores de mutación detectados en los cribados.
- Reorganización de los servicios de genética en la Comunidad de Madrid.
- Creación del centro madrileño de análisis genómico (CMAG) dentro de la estrategia de transformación digital y enmarcado dentro del Plan estratégico GENESIS. Se trata de una infraestructura informática, tanto de procesamiento de datos como de almacenamiento para uso por los diferentes hospitales de la Comunidad de Madrid (CM).
- Creación de la unidad de bioinformática para el procesamiento del dato genómico.
- Información para profesionales y mujeres embarazadas sobre posibles teratógenos a través del Servicio de Información sobre Teratógenos Español (SITES) y Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE).
- Potenciación del papel de la matrona de atención primaria en el desarrollo de la consulta pregestacional y gestacional a través de los servicios 301 y 302 de la cartera de servicios estandarizados (CSE) de atención primaria.

Línea estratégica 3: Atención sanitaria. unidades de experiencia, centros, servicios y unidades de referencia: coordinación y colaboración en red.

Para mejorar la atención a las personas con EERR y buscar la sostenibilidad del sistema sanitario, se proponía el establecimiento de rutas asistenciales para optimizar los recursos y la experiencia de los profesionales, disminuir las demoras diagnósticas y coordinar las necesidades de tratamiento.

Por esta razón, esta tercera línea buscaba contar con elementos clave que posibilitaran 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 (UR) y Unidades de Experiencia.

Los principales hitos conseguidos en esta línea fueron:

- Asignación de una unidad de experiencia para el seguimiento de estos pacientes a cada EERR publicada en la *web* de la Comunidad de Madrid.
- Creación de la ruta asistencial terapias CAR-T (Chimeric Antigen Receptor T-Cell) en la Comunidad de Madrid, realizada por la unidad de terapias avanzadas, en el marco de la Estrategia Regional de Terapias Avanzadas de la Consejería de Sanidad.
- Puesta en marcha del Instituto Madrileño de Esclerosis Lateral Amiotrófica (IMELA).
- Incremento de las consultas de transición a la edad adulta en los hospitales del Servicio Madrileño de Salud (SERMAS).
- Circuitos de comunicación de los resultados positivos de las pruebas incluidas en el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-metabólicas de la Comunidad de Madrid a la unidad clínica de referencia.
- Elaboración en la Escuela Madrileña de Salud (EMS) de recursos para cuidadores de personas con EERR y para el cuidado del cuidador.

Línea estratégica 4: Terapias: medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

Tal y como se recogía en el I Plan de Mejora, una de las características de las EERR, además de su baja prevalencia y la dificultad del diagnóstico, es la escasez de alternativas terapéuticas eficaces para el tratamiento, debido en gran medida a la dificultad en la realización de estudios de investigación y desarrollo de fármacos específicos.

En esta línea, se trabajó en el cumplimiento del objetivo de facilitar el acceso a las terapias y productos sanitarios.

Los principales hitos conseguidos en esta línea fueron:

- Desarrollo de la unidad de terapias avanzadas para el abordaje de EERR.
- Incorporación de datos de pacientes de la Comunidad de Madrid al Sistema de Información para determinar el Valor Terapéutico en la Práctica Clínica Real de los Medicamentos de Alto Impacto Sanitario y Económico en el Sistema Nacional de Salud (VALTERMED) en el Ministerio de Sanidad.
- Creación de la página *web* para el paciente con información sobre Medicamentos Huérfanos (MH).
- Inclusión del acceso a los Informes de Posicionamiento Terapéutico (IPT) en el espacio de Farmacia de la Intranet corporativa SALUDA para profesionales.
- Incorporación en el espacio de farmacia: intranet Saluda, del Nomenclátor para Medicamentos Huérfanos.
- Participación en la Red de Evaluación de Medicamentos (RevalMed), establecida por la Comisión Permanente de Farmacia del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS).
- Regulación del procedimiento de obtención de la prestación ortoprotésica de la Comunidad de Madrid.

Línea estratégica 5: *Coordinación interinstitucional para una atención integral*

Al tratarse de enfermedades con un alto grado de discapacidad fue fundamental 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.

Los principales hitos alcanzados en esta línea fueron:

- Acceso a las historias clínicas electrónicas (HCE) de los ciudadanos con EERR para los profesionales de los centros base de valoración y orientación a personas con discapacidad de la Comunidad de Madrid a través del visor HORUS.
- Elaboración del Protocolo de Coordinación de Atención Temprana (CRECOVI).

- Publicación y difusión de la guía de orientación para la valoración de la discapacidad en EERR.
- Elaboración y desarrollo de recursos formativos por la Escuela Madrileña de Salud (EMS) para personas que cuidan de personas con enfermedades poco frecuentes.

Línea estratégica 6: *Investigación*

El objetivo era planificar y fomentar la investigación en EERR, 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.

Los principales hitos alcanzados en esta línea fueron:

- Desarrollo de un total de 352 ensayos clínicos correspondientes a 82 enfermedades y 120 proyectos de investigación sobre EERR.
- Participación en el Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC).
- Obtención de financiación de fondos estructurales para las regiones europeas (Fondos EIE) para realización de proyectos de innovación estratégica en salud en materia de EERR. Puesta en marcha del Centro Madrileño de Análisis Genómico (CMAG) para facilitar la investigación en EERR.

Línea estratégica 7: *Formación*

El objetivo de esta línea era el de 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.

Los principales hitos alcanzados en esta línea fueron:

- Desarrollo de un total de 118 actividades formativas, 3.082 profesionales formados con 1.046 horas lectivas.
- Participación de las asociaciones de pacientes de EERR en el diseño de los cursos orientados a los profesionales.
- Incremento de la oferta formativa incluida en el Plan de Formación Continuada en cursos orientados hacia la atención y el manejo de las EERR.

- Incorporación de la oferta formativa en el Campus de Aprendizaje de la Comunidad de Madrid (ForMadrid), facilitando la difusión de los cursos elaborados.

Línea estratégica 8: *Participación y asociacionismo*

Las asociaciones de pacientes y familiares tienen un papel fundamental en estas enfermedades, tanto de representación como de prestación de servicios.

La ayuda entre iguales tiene efectos demostrados en la salud de los pacientes y sus familias disminuyendo la incertidumbre y la ansiedad asociadas al diagnóstico de una enfermedad rara y posteriormente, durante todo el proceso de enfermedad.

El I Plan abogó por incorporar nuevas herramientas, canales y vías que les otorgaban la voz y la fuerza para participar de forma activa en la transformación de los sistemas sanitarios y sociales.

Los principales hitos alcanzados en esta línea fueron:

- Suscripción firma y seguimiento de convenios de colaboración entre las principales asociaciones de pacientes con EERR, la Consejería de Sanidad y el Servicio Madrileño de Salud (SERMAS).
- Incorporación de asociaciones de pacientes con EERR en grupos de trabajo de la Consejería de Sanidad.
- Incorporación de enlaces *web* a asociaciones en la sección de EERR del portal *web* de la Comunidad de Madrid.
- Fomento de las herramientas para el autocuidado, la ayuda entre iguales y ayuda a personas que cuidan a través de actividades con la EMS.
- Difusión de información sobre asociaciones de pacientes a los profesionales sanitarios del SERMAS.
- Participación mediante actividades de voluntariado en el ámbito de las EERR en los centros hospitalarios del SERMAS.

4.2 Análisis externo

Para realizar el análisis externo se revisaron las actuaciones realizadas en nuestro país (Ministerio de Sanidad y las diferentes Comunidades Autónomas) y las desarrolladas a nivel internacional, especialmente a nivel europeo.

4.2.1 Experiencias nacionales

En España, la primera iniciativa nacional relacionada con las EERR tuvo lugar en 1996, cuando se creó el Centro de Investigación sobre el síndrome de aceite tóxico (SAT) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), que en 2001 pasó a denominarse Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

En 2002, el ISCIII estableció las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS), aprobándose un año después, entre otras, la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpIER) integrada por 16 centros o grupos de investigación de 11 comunidades autónomas y por el ISCIII.

En 2003, el CISATER pasó a denominarse Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), estructurando sus funciones en 4 planes de acción: investigación, marco técnico-asistencial, docencia e información.

Uno de los resultados del trabajo realizado desde estas organizaciones, fue la consecución en 2006 de la acreditación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR del SNS), con el objetivo de concentrar los casos de pacientes que sufrían EERR y los de otras patologías que también precisaran de técnicas, tecnologías y procedimientos de elevado nivel de especialización, al considerarse esencial aunar el mayor nivel posible de experiencia y de actividad en determinadas patologías para ofrecer una adecuada atención.

Para favorecer el fortalecimiento de estas unidades, en abril de 2016, el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) aprobó un acuerdo para que los CSUR pudieran ser miembros de las Redes Europeas de Referencia (ERN).

En 2006 se constituyó, por iniciativa del ISCIII, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), cuyo objetivo era aumentar el conocimiento sobre estas enfermedades fortaleciendo, entre otros, las bases de datos y los bancos de ADN.

En este contexto y bajo la cobertura del ISCIII, el CIBERER surge como una institución de investigación destacada, concentrando esfuerzos de investigación interdisciplinarios y multiinstitucionales y recursos dedicados a las EERR en España.

Durante estos años se obtuvieron resultados destacados en términos de internacionalización (con la participación en 9 ERN), producción científica, descubrimiento de genes, contribuciones al descubrimiento de nuevas terapias y genes asociados a enfermedades, cooperación con asociaciones de pacientes y otros temas relacionados con la investigación en EERR.

Desde entonces, CIBERER mantiene estrecha colaboración con asociaciones de pacientes que representan a estas enfermedades, destacando la relación con FEDER. Esta federación es una organización constituida en 1999 con el objetivo de ser la voz de tres millones de personas que viven con una enfermedad de baja prevalencia en España. En la actualidad, FEDER cuenta con más de 370 asociaciones afiliadas y ha desarrollado una red de alianzas estratégicas y colaboraciones con otras organizaciones como Rare Diseases Europe (EURORDIS), Rare Diseases Internacional (RDI), SWAN (Síndromes Sin Nombre) y ALIBER (Alianza Iberoamericana para las EERR).

En 2017, CIBERER constituyó el Consejo Asesor de Pacientes (PAC) con el objetivo de fomentar la participación de los pacientes en sus actividades y así poder conocer de primera mano sus expectativas y necesidades, y lograr su compromiso con las políticas de investigación de CIBERER.

Asimismo, CIBERER y FEDER han firmado acuerdos de colaboración mutua centrados en la participación, como el Consejo Asesor Científico y el Servicio de Información y Orientación para pacientes (SIO).

Además, la mayoría de los investigadores principales de los grupos de investigación de CIBERER están involucrados con asociaciones de pacientes, sirviendo como asesores o como miembros de sus comités científicos. Todos los recursos de los que dispone CIBERER están disponibles en el Mapa de Recursos para Enfermedades Raras en España (MAPER).

De forma simultánea al desarrollo de estas redes, en 2009 el CISNS aprobó la primera Estrategia en EERR a nivel nacional, bajo el impulso y apoyo del Ministerio de Sanidad y Política Social, cuyo objetivo general era: “Apoyar actuaciones estratégicas que

permitan mejorar la información sobre Enfermedades Raras y recursos existentes para su atención”, presentando siete líneas estratégicas:

- Información sobre Enfermedades Raras.
- Prevención y detección precoz.
- Atención sanitaria.
- Terapias.
- Atención sociosanitaria.
- Investigación.
- Formación.

Esta estrategia fue el resultado de un fructífero trabajo de coordinación y consenso entre las Comunidades Autónomas (CCAA), las sociedades científicas relevantes en la materia y las asociaciones de pacientes.

Como consecuencia de su puesta en marcha, en septiembre de 2009 fue inaugurado el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), ubicado en Burgos, dependiente del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO).

El Centro desarrolla dos cometidos fundamentales: los propios de los Servicios de Referencia y los de Promoción de Autonomía Personal y Atención Especializada. Los Servicios de Referencia, son recursos especializados en la investigación, estudio y conocimiento de las EERR y en la formación de los profesionales que atienden a las personas enfermas y a sus familias o que trabajan en este sector.

La evaluación de los resultados de esta primera estrategia aportó una valiosa información acerca de la situación real de las EERR en España que, junto con la evidencia científica disponible, dio lugar a una redefinición de los objetivos y recomendaciones. Su actualización fue aprobada en junio de 2014, manteniéndose las líneas estratégicas de 2009, por acuerdo del grupo de trabajo, y definiendo nuevas acciones. Entre ellas, se recomendaba desarrollar un Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) y Registros Autonómicos de Enfermedades Raras (RAER).

Los datos epidemiológicos sobre las EERR son clave para la mejora del conocimiento y el desarrollo posterior de intervenciones específicas en el marco del SNS, pero en muchos casos, estas enfermedades resultan “invisibles” para los programas de información sanitaria debido a la falta de sistemas apropiados para su codificación y clasificación.

El uso de formatos de datos normalizados (datos estandarizados) en la asistencia sanitaria favorece cuatro objetivos principales:

- Intercambio de datos.
- Integración de sistemas y herramientas informáticas.
- Almacenamiento y archivo de datos.
- Soporte de bases de datos.

La normalización de los datos es especialmente importante para la investigación y la atención clínica de estas enfermedades. Existen numerosos estándares para diferentes enfermedades que responden a diversas necesidades. Entre ellos, Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) y Orphanet Rare Disease Ontology (ORDO) son las bases de datos más importantes desarrollados específicamente para EERR.

España se incorporó al proyecto Orphanet en 2002, primero a través de la Universitat Pompeu Fabra y, posteriormente, a través del Institut de Recerca Vall d'Hebron. Desde abril de 2011, CIBERER es el socio de Orphanet en España.

Como respuesta a esta necesidad y en el seno del ya creado IIER, junto con la REpIER, se consideró oportuno, la realización de registros de estas enfermedades en España, lo que posteriormente dio lugar a creación de la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR).

Esta red estaba liderada también desde el IIER, fruto de la estrategia de adhesión del ISCIII al IRDiRC, y en colaboración con todas las CC.AA.

Estos dos proyectos del ISCIII (REpIER y Spain-RDR) impulsaron la creación y regulación del 94% de los RAER de forma paulatina a lo largo de los años.

Para mejorar el conocimiento de la epidemiología de las EERR en España, se logró consolidar el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) en 2015 convirtiéndose en uno de los primeros sistemas de vigilancia poblacional de enfermedades crónicas de ámbito estatal.

Este registro está formado por los RAER, encargados de transmitir los datos al ReeR, siendo el ISCIII el responsable de la custodia y gestión de este registro, desde julio de 2020.

Desde 2021 se han realizado 3 informes epidemiológicos del ReeR, con periodicidad anual según los datos validados por las CC.AA., siguiendo los criterios establecidos. Según el Informe ReeR 2021, la Situación de las Enfermedades Raras, en el periodo comprendido entre 2010-2018, se obtuvieron un total de 30.378 casos (vivos y fallecidos) que corresponden a 12 CC.AA. declarantes.

En el último informe publicado en diciembre de 2023, se han incluido dos nuevas entidades y se ha ampliado el número de CC.AA. y ciudades autónomas.

En él se hace referencia a los casos que han sido validados por 15 CC.AA. y una ciudad autónoma y a la prevalencia de estas enfermedades a comienzo del año 2021, incluyendo la información de 29 EERR con granularidad trastorno. No obstante, los resultados tratan sobre 24 entidades clínicas, ya que algunas enfermedades han sido agrupadas.

Otro de los hitos relevantes a tener en cuenta en la mejora de la atención a las personas con EERR fue que en 2012, el Real Decreto-ley 16/2012 aprobó abordar reformas en el Sistema Sanitario para su sostenibilidad, no sólo mediante normas, sino también impulsando Buenas Prácticas (BBPP). En 2013 el Comité Técnico del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, certifica 8 BBPP en EERR, de las 61 recogidas de todas las CC.AA.

Durante estos años y fruto de la intensa colaboración entre diferentes instituciones y organismos, desde las diferentes CC.AA. se han venido desarrollando estrategias para la atención diferencial de este tipo de patologías, las cuales están alineadas no solo a la estrategia nacional, sino también a las propuestas a nivel europeo a través de las conferencias de European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN). Así, en algunas CC.AA. como Andalucía, Madrid, Navarra, Murcia, Extremadura, Galicia, Canarias y Castilla y León, se han implementado Planes Estratégicos específicos sobre EERR.

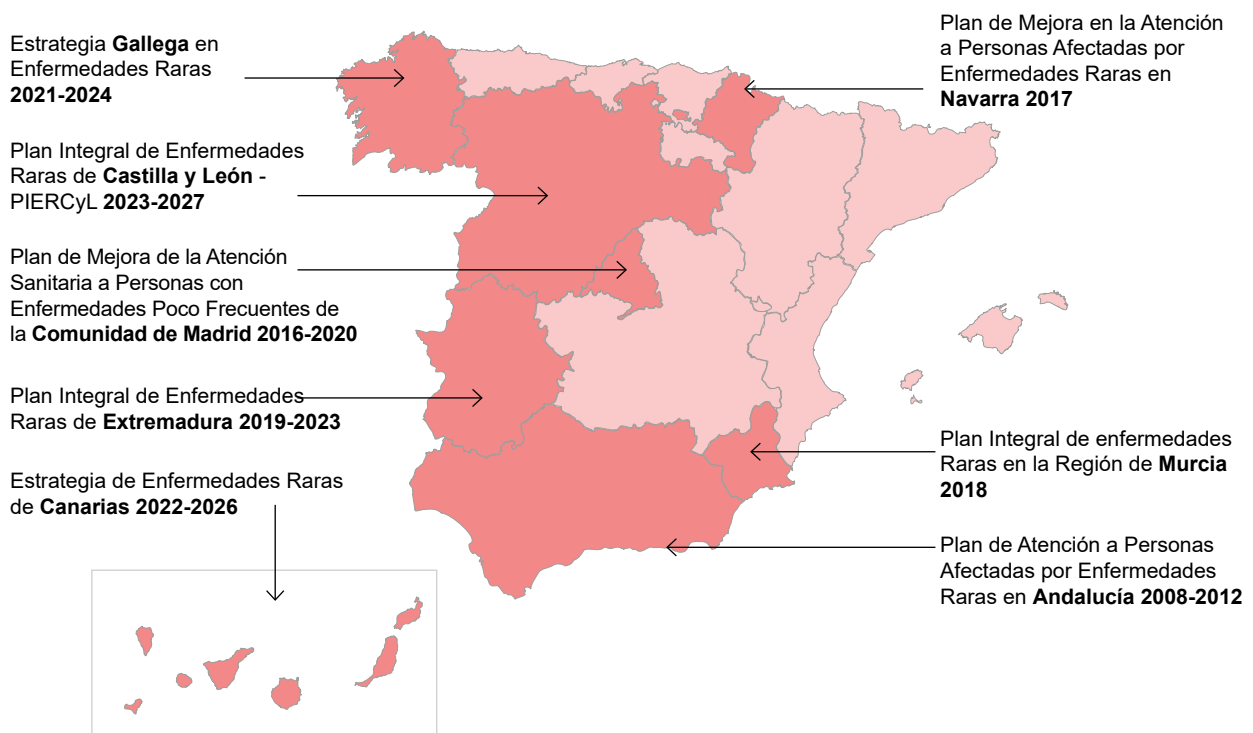


Figura 2: Planes Estratégicos específicos sobre EERR en España

Fuente: elaboración propia

Otras Comunidades Autónomas, organizan la atención a estas enfermedades dentro de sus Planes Integrales de Salud, como por ejemplo la Comunidad Valenciana (V Plan de Salud de Comunidad Valenciana 2022-2030), Cataluña (Plan de Salud Cataluña 2021-2025) o el País Vasco (Estrategia de atención sociosanitaria de Euskadi 2021-2024 y el Plan de Salud 2030). Tabla 2:

Comunidad autónoma	Planes específicos	Planes de salud
Madrid	X	
Andalucía	X	
Canarias	X	
Castilla – León	X	
Extremadura	X	
Galicia	X	
Madrid	X	
Murcia	X	
Navarra	X	
Cataluña		X
País Vasco		X
Valencia		X

Tabla 2. Planes sobre EERR por Comunidades Autónomas
Fuente: elaboración propia

Finalmente, otras CC.AA. promocionan y facilitan a través de la Consejería de Sanidad la realización de proyectos específicos y acciones de mejora de la detección precoz, asistencia, registro y establecimiento de un sistema de apoyo e información a los ciudadanos, como Castilla La Mancha.

También existen iniciativas público-privadas a nivel nacional como la Red ÚNICAS, promovida por el Hospital Sant Joan de Déu Barcelona, en el que están integrados otros 24 hospitales, entre los que se encuentran el Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, el Hospital Universitario La Paz y el Hospital Universitario 12 de Octubre, centros de investigación y FEDER, además de contar con el apoyo de hospitales y universidades europeas y, centros de investigación, empresas farmacéuticas, empresas de tecnologías sanitarias y entidades asociativas.

Esta Red constituye un proyecto que pretende dar una respuesta global a los pacientes pediátricos con EERR, siendo su objetivo inicial impulsar 6 programas de actuación para mejorar la atención sanitaria de estos pacientes a nivel nacional.

Dadas las características inherentes a las EERR, es imprescindible tener en cuenta que las políticas de salud, con o sin planes estratégicos específicos, deben servir para promover y consolidar la colaboración y coordinación entre las CC.AA., el SNS, las asociaciones de pacientes y las redes de expertos a nivel internacional, para poder ofrecer la mejor atención posible en cada momento de la evolución de la enfermedad.

4.2.2 Experiencias internacionales

Los retos derivados de la naturaleza de las EERR las han convertido en una prioridad mundial de salud pública. Reconociendo su importancia, el Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC) se creó en 2011 para facilitar la colaboración internacional entre los sectores público y privado, y entre las partes interesadas en la investigación gubernamental, empresas, instituciones académicas y organizaciones de pacientes de todo el mundo.

El IRDiRC ha establecido tres objetivos a 10 años (de 2017 a 2027), con la visión de permitir a los pacientes con EERR obtener un diagnóstico preciso y recibir la atención adecuada y la terapia disponible en el plazo de 1 año tras solicitar atención médica.

Los tres objetivos del IRDiRC son:

- Proporcionar un diagnóstico en el plazo de 1 año a todas las personas con sospecha de EERR que busquen atención médica, si dicha enfermedad aparece en la literatura médica, e incluir a aquellos pacientes con enfermedades que permanecen sin diagnosticar en una línea de investigación internacional coordinada sobre el diagnóstico.
- Aprobar un millar de nuevos tratamientos para las EERR, sobre todo para aquellas sin opciones terapéuticas aprobadas.
- Desarrollar nuevas metodologías para evaluar el impacto de los diagnósticos y tratamientos de las EERR.

Con estos tres objetivos del IRDiRC se pretende afrontar los retos sanitarios que presentan estas enfermedades, como son:

- Lograr el mayor número posible de diagnósticos y tratamientos
- Garantizar que los programas y las intervenciones puedan llegar a los pacientes y sus familias
- Identificar el impacto que tienen las EERR sobre la salud y el bienestar de la población que las padece.

La Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), la Alianza Mundial de personas que viven con una Enfermedad Rara y sus familias (RDI: Rare Disease International) y el Comité de Organizaciones No Gubernamentales (ONG) para las EERR, pidieron conjuntamente promover la inclusión y protección de los derechos humanos de la población con EERR en una Resolución de la Organización de Naciones Unidas (ONU) para las EERR en 2019, instando a los 193 Estados Miembros de la Asamblea General de la ONU a adoptar la Resolución antes de finales de 2021, lo que finalmente se produjo el 16 de diciembre de 2021.

Esta propuesta impulsada por España, Brasil y Qatar, fue copatrocinada por 54 países y se adoptó por consenso con el apoyo de los 193 Miembros de la Asamblea General de la ONU.

Se trata de un hito importante hacia una mayor concienciación y reconocimiento de la comunidad de EERR que permite la aplicación de políticas internacionales para cubrir las necesidades y retos de esta comunidad.

Se basa en la adopción por parte de la Tercera Comisión de la ONU, de un texto innovador que ahora forma parte de su Agenda de Desarrollo Social. Esta campaña se dirige a las personas con EERR y sus familias, reconociendo y abordando sus necesidades y retos, con el objetivo de promover una mayor integración de las EERR en la agenda de la ONU, y avanzar en el compromiso de la ONU en la consecución de los Objetivos de Desarrollo Sostenible (ODS) de la Agenda 2030, con el empeño de “no dejar a nadie atrás”. Esta resolución de la ONU tiene cinco puntos clave:

- Inclusión social y participación de los pacientes con EERR y familias.
- Acceso universal y equitativo a una atención sanitaria de calidad sin tener que pasar dificultades económicas.
- Promoción de estrategias y acciones de EERR a nivel nacional.
- Integración de las EERR en los programas, agencias y prioridades de la ONU.
- Publicación periódica de informes de la ONU para el seguimiento de los progresos.

El llamamiento a la resolución de la ONU ha promovido la investigación y la coalición a nivel mundial para abordar los retos socioeconómicos de la población con EERR. Asimismo, y como consecuencia de esta resolución, ha surgido un conjunto de herramientas (#ACT4RARE) para que la comunidad internacional haga un llamamiento a la acción sobre los compromisos adquiridos en esta innovadora Resolución de las Naciones Unidas: “Afrontar los desafíos de las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias”.

A lo largo de los años se han realizado esfuerzos en todo el mundo en investigación, para poder proporcionar un diagnóstico a todas aquellas personas que llevaban tiempo buscándolo sin éxito; como consecuencia de ello, se creó en 2008 el Programa de Enfermedades No Diagnosticadas (UDP) de los Institutos Nacionales de Salud (NIH) y la Red Internacional de Enfermedades Sin Diagnosticar (DNI: Undiagnosed Diseases Network International). La creación de estos programas y redes ha apoyado mejoras globales en el diagnóstico de las EERR.

Como ya se ha comentado, simultáneamente surge la Red Mundial de Enfermedades Raras (RDI) como una alianza global de personas que viven con EERR, con el objetivo de apoyarlas al desarrollar una red de atención y experiencia centrada en la persona en todo el mundo, además de colaborar con la Organización Mundial de la Salud (OMS) para concienciar sobre las EERR, fomentar el desarrollo de políticas internacionales y

nacionales para las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias, y reforzar los sistemas sanitarios.

Además, la RDI ofrece múltiples servicios para aumentar la visibilidad y mejorar la sensibilización de la población hacia las personas con estas enfermedades en todo el mundo. Entre otras, han creado el Mapa Mundial de Enfermedades Raras (Mapping Rare), un proyecto infográfico multimedia que servirá como punto de referencia para las acciones de RDI y de la comunidad de EERR, pasadas y presentes. Y, por otra parte, han desarrollado una herramienta para educar al público sobre estas patologías y los retos a los que se enfrentan para acceder al diagnóstico, tratamiento y atención, ilustrando a lo largo del tiempo el cambio a nivel mundial, nacional y regional.

4.2.3 Políticas y acciones de la Unión Europea

La historia de las EERR 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.

Desde entonces han ido surgiendo sucesivos planes de Salud Pública donde se incluían estrategias específicas sobre EERR estableciendo un marco para la acción coordinada entre los Estados Miembros de la Unión Europea (UE) para mejorar el acceso a diagnósticos precisos, tratamientos innovadores y atención integral para las personas con estas enfermedades, además de ayudar a poner en común los escasos recursos repartidos por toda la UE, lo que permite a pacientes y profesionales compartir conocimientos e información.

La Recomendación del Consejo de la Unión Europea nº 2009/C 151/02 de 8 de junio de 2009, invitaba a los estados miembros a desarrollar y adoptar, antes de 2013, planes y estrategias nacionales para las EERR en el marco sanitario y social. Los objetivos de esta Recomendación iban dirigidos a:

- Garantizar la adecuada codificación y localización de las EERR en todos los sistemas de información sanitaria
- Fomentar la investigación
- Identificar centros expertos
- Promover su participación en las redes europeas.

Como consecuencia de ello, se desarrolla el proyecto EUROPLAN, en el que se fijan recomendaciones e indicadores para el desarrollo de planes de acción sobre EERR en los Estados Miembros.

La Conferencia EUROPLAN es una herramienta que busca profundizar, dentro del estado de situación de cada país, en las recomendaciones europeas sobre el abordaje socio sanitario de las EERR y trabajar en el desarrollo de propuestas que se eleven a todos los países de la UE. En España se han celebrado tres ediciones, la última en 2017.

Por otra parte, en 1997 en Francia surgió el proyecto **Orphanet**, extendiéndose progresivamente al resto de países europeos. **Orphanet** es un portal de datos e información sobre EERR y de medicamentos huérfanos, que ofrece servicios para todas las personas interesadas: pacientes y familiares, profesionales de la salud, investigadores, industria y agentes reguladores.

En él se utiliza la definición europea de enfermedad rara, tal y como se define en el Reglamento de la Unión Europea sobre medicamentos huérfanos (1999) de tal manera que cada enfermedad en Orphanet tiene atribuido un identificador único y estable: el código **ORPHA**.

Este portal da acceso a diferentes recursos de interés, como son:

- Un listado actualizado de enfermedades clasificadas según las clasificaciones expertas publicadas.
- Una enciclopedia que abarca más de 4.000 EERR.
- Un listado de medicamentos huérfanos en todas las etapas de desarrollo, desde la designación de “medicamento huérfano” hasta la autorización de comercialización.
- Un directorio de servicios especializados en los 37 países socios que ofrece información sobre múltiples temas: centros expertos especializados y centros de referencia, laboratorios médicos, proyectos de investigación, ensayos clínicos, registros, redes, plataformas tecnológicas y asociaciones de pacientes.
- Una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas).
- Un boletín en inglés con noticias científicas y políticas (Orphanews Europe), que también se publica en francés e italiano.
- Informes de Orphanet.
- Estudios temáticos.

- Informes sobre temas generales.

A estos recursos hay que sumar el portal **Orphadata**, desde donde todo el conjunto de datos de Orphanet es directamente accesible en un formato reutilizable, y los **portales nacionales**, con un punto de acceso de cada país al portal internacional, en el que se incluye información de relevancia a nivel nacional (el portal español está accesible en: www.orphanet-espana.es).

Asimismo, también se han creado **Redes de Referencia Virtuales a nivel europeo (ERN, por sus siglas en inglés)** donde participan profesionales sanitarios de toda Europa para facilitar el debate, los recursos y los avances en el conocimiento.

Colaboran en la revisión del diagnóstico y el tratamiento de los pacientes, a través de grupos consultivos de especialistas médicos de distintas disciplinas, que utilizan una plataforma virtual informática específica.

También se dedican a la investigación, la creación de registros, la elaboración de directrices clínicas y el intercambio de conocimientos y experiencia entre profesionales sanitarios y organizaciones de pacientes.

Las primeras redes se pusieron en marcha en marzo de 2017, con la participación de más de 900 unidades sanitarias altamente especializadas de más de 300 hospitales de 26 países de la UE.

A partir de enero de 2022, más de 600 nuevas unidades hospitalarias altamente especializadas se unieron al sistema, con lo que el número total de **miembros en red** asciende a casi **1.500** miembros.

Por tanto, la creación de estas redes para EERR orientadas por áreas temáticas, ha promovido la colaboración entre expertos clínicos de toda Europa, facilitando la identificación de mejores prácticas, el intercambio de conocimientos y la prestación de atención especializada a las personas con EERR.

Por parte de la representación de pacientes con EERR en Europa, en 1997 surge **EURORDIS (Rare Diseases Europe)** como una alianza sin ánimo de lucro, conformada por más de 1.000 organizaciones de pacientes de EERR de 74 países europeos, las cuales trabajan juntas para mejorar la vida de más de 300 millones de personas que viven con una enfermedad rara.

En la última reunión de Miembros de *EURORDIS* en mayo de 2023, se resalta la necesidad de avanzar en un enfoque holístico de estas enfermedades y de garantizar la plena inclusión social de las personas que viven con ellas.

En una conferencia sobre enfermedades raras en octubre de 2023, organizada por el Comité Económico y Social Europeo durante la Presidencia española del Consejo de la UE, el director general de EURORDIS, abogó por una estrategia de salud pública sobre enfermedades raras “con objetivos claros”. Poco después, la Comisaria Europea de Sanidad, se unió a la petición de dicha estrategia de la UE.

En marzo de 2021 se aprobó en Europa el programa *UEproSalud*, que surgió como respuesta a la pandemia de COVID-19 para reforzar la preparación frente a las crisis en la UE. Este programa supuso un apoyo financiero de la UE sin precedentes en el ámbito de la salud para contribuir a la creación de sistemas sanitarios más sólidos, adaptables y accesibles.

El claro mensaje de *UEproSalud* fue que la salud pública es una prioridad para la UE y supone uno de los principales instrumentos para allanar el camino hacia una Unión Europea de la Salud. Dentro de sus prioridades sanitarias se ha tenido en cuenta el ampliar aquellas iniciativas que han dado buenos resultados, como son las redes europeas de referencia para las EERR.

En cuanto a la existencia de estrategias específicas para EERR que implementen las líneas estratégicas de la UE, Francia es el país con mayor historial, desplegando en 2005 su primer Plan, estando actualmente pendiente de presentar en este año 2024 su cuarto plan nacional de EERR.

Otros países se han ido sumando con diferentes abordajes, destacando, por ejemplo; Portugal con la Estrategia Integrada de Enfermedades Raras 2015-2020, Reino Unido con una política sanitaria actualizada en enero de 2021, Alemania con el último informe de situación de febrero de 2023 o Italia, con su II Plan 2023-2026, en fase de implementación.

Actualmente, España ha presentado en el mes de **febrero de 2024** a los Comités Institucional y Técnico, el **informe de evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**.

En términos generales, este informe concluye que los objetivos se han cumplido total o parcialmente, y que las acciones de todas las CC.AA. evolucionan de forma adecuada hacia la completa consecución de estos. Entre ellos destacamos aquellos clasificados como “con alta implantación” al haber sido implantados en más de un 70% de las CC.AA.:

- Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con EE.RR. y sus familias.
- Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.
- Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.
- Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.
- Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las EE.RR. en todo el territorio nacional.
- Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.
- Fomentar las campañas de sensibilización hacia las EE.RR. para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento.
- Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre EE.RR.
- Realizar programas de formación dirigidos a asociaciones, a los familiares y/o personas cuidadoras y a las personas afectadas en materia de cuidados y autocuidados, así como en prevención de las situaciones de dependencia.

5. Objetivo general y líneas estratégicas

CONSEJERÍA DE SANIDAD
COMUNIDAD DE MADRID



5. Objetivo general y líneas estratégicas

Objetivo general del II Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a personas con EERR en la CM 2025-2028

Mejorar la atención y cuidados de las personas con enfermedades raras (EERR) y su entorno, facilitando el apoyo y los recursos necesarios para contribuir a la disminución de la morbilidad y la mejora de su calidad de vida mediante una atención sanitaria integral.

Objetivos generales por línea estratégica

- Línea 1. Mejorar la accesibilidad a los recursos y a la información disponible de las personas afectadas por estas enfermedades, a sus familias y a los profesionales sanitarios, incluida información epidemiológica de calidad.
- Línea 2. Avanzar en la prevención, la detección y el diagnóstico precoz, así como suministrar el acceso al asesoramiento genético de los afectados y sus familias.
- Línea 3. Facilitar el acceso a las terapias, a los medicamentos huérfanos y a los productos sanitarios.
- Línea 4. Favorecer la formación de grupos de trabajo interdisciplinarios, la elaboración de rutas asistenciales en la Comunidad de Madrid y facilitar el establecimiento de unidades de experiencia en los hospitales del SERMAS que cuentan con mayor número de casos.
- Línea 5. Avanzar en la coordinación de los ámbitos sanitario y social, para prestar una atención integral a las personas que padecen estas enfermedades.
- Línea 6. Fomentar la formación y la investigación.
- Línea 7. Impulsar la coordinación interinstitucional en esta materia.

Líneas estratégicas

El Plan se compone de 7 líneas estratégicas, 29 objetivos específicos y 115 acciones. Las definiciones de cada una de ellas se recogen en los apartados siguientes y se resumen en la Tabla 3.

Líneas estratégicas	Objetivos	Acciones
Línea 1: Sistemas de información aplicados a las Enfermedades Raras	3	14
Línea 2: Prevención, detección y diagnóstico precoz y asesoramiento genético en las Enfermedades Raras	3	14
Línea 3: Terapias, medicamentos huérfanos y productos sanitarios	5	14
Línea 4: Atención sanitaria, rutas asistenciales y trabajo en red. Centros, Servicios y Unidades de Referencia	5	29
Línea 5: Abordaje integral y coordinación sociosanitaria	3	9
Línea 6: Investigación y Formación	6	20
Línea 7: Coordinación institucional, humanización y participación ciudadana	4	15
Totales	29	115

Tabla 3. Planes sobre EERR por Comunidades Autónomas
Fuente: elaboración propia

5.1 Línea 1: Sistemas de información aplicados a las enfermedades raras (EERR)

Mejorar el acceso a la información, a los recursos y fomentar la concienciación social de las Enfermedades Raras.

El desarrollo de este objetivo puede marcar una gran diferencia en la calidad de vida de las personas afectadas, ya que tiene impacto en múltiples aspectos:

- **Diagnóstico preciso.** A menudo son enfermedades difíciles de diagnosticar debido a su baja prevalencia y al desconocimiento de las mismas. El acceso a la información puede ayudar a los profesionales a identificar y diagnosticar correctamente estas enfermedades, evitando retrasos y errores diagnósticos.
- **Tratamiento adecuado.** Disponer de información actualizada y detallada facilita a los profesionales, a las personas afectadas y a sus familiares, la toma de decisiones sobre el tratamiento más apropiado.
- **Apoyo a las personas afectadas y sus familias.** El acceso a la información es crucial para las personas afectadas y sus familias, ya que les permite comprender mejor la enfermedad, sus síntomas, las opciones de tratamiento, el pronóstico y los posibles recursos de apoyo.
- **Investigación.** La disponibilidad de información es de suma importancia en el campo de la investigación científica. Los datos recopilados pueden contribuir al avance del conocimiento, el descubrimiento de nuevas terapias y a la mejora de los enfoques de tratamiento.
- **Conciencia y sensibilización.** El acceso a la información ayuda a crear conciencia y sensibiliza a la sociedad, generando un mayor apoyo para la obtención de recursos y para la financiación de la investigación y el desarrollo de tratamientos en esta área.

Una manera de mejorar la información es a través de los registros poblacionales que recopilan datos para mejorar la vigilancia y la investigación epidemiológica.

El registro poblacional de EERR de la Comunidad de Madrid se creó en 2015 (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 el registro de casos en el SIERMA, se utiliza un listado de códigos basado en las clasificaciones internacionales de enfermedades (CIE10 y CIE10-ES). En Atención Primaria, dada la limitada especificidad de la Clasificación Internacional de Atención Primaria (CIAP-2) se ha favorecido la incorporación de descriptores específicos en la Historia Clínica Electrónica (AP-Madrid) para lograr un registro más homogéneo de los mismos.

En los últimos años se está trabajando de forma coordinada con los dos niveles asistenciales para promover la utilización de los códigos ORPHA en la historia clínica electrónica.

Los objetivos específicos y las acciones a desarrollar en esta línea son los siguientes:

Objetivo 1.1 Promover la difusión de la información y de los recursos disponibles relacionados con las EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 1.1.1. Mantener actualizada la información publicada en el portal *web* de la Consejería de Sanidad.

Acción 1.1.2. Mantener actualizada la información de la *Intranet* corporativa.

Acción 1.1.3. Proporcionar información sobre las asociaciones de pacientes con EERR y los recursos que ofrecen.

Acción 1.1.4. Elaborar un catálogo de recursos relacionados con las EERR.

Objetivo 1.2 *Impulsar la innovación tecnológica y la salud digital.*

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 1.2.1 Promover el uso de los sistemas de información y la actualización de contenidos orientados a las EERR.

Acción 1.2.2. Impulsar la innovación tecnológica que mejore el diagnóstico, la atención sociosanitaria y la toma de decisiones clínicas.

Acción 1.2.3. Promover el desarrollo de herramientas informáticas de apoyo para personas con EERR y sus familias.

Objetivo 1.3 *Disponer de información epidemiológica de calidad que mejore el conocimiento de las EERR.*

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 1.3.1. Potenciar el desarrollo y la actualización del Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA).

Acción 1.3.2. Favorecer la comunicación con el Registro Estatal de EERR (ReeR).

Acción 1.3.3. Promover la normalización de los registros relativos a la información sanitaria de las EERR en las historias clínicas.

Acción 1.3.4. Fomentar la incorporación al SIERMA de casos diagnosticados en las entidades privadas.

5.2 Línea 2: Prevención, detección, diagnóstico precoz y asesoramiento genético

Objetivo.

Favorecer el diagnóstico precoz, impulsar la prevención primaria y el diagnóstico genético.

Una de las principales dificultades con la que se enfrentan las personas que padecen este tipo de enfermedades es la obtención de un diagnóstico preciso en un corto plazo de tiempo. El promedio de tiempo estimado entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico es de 5 años y en el 20% de los afectados esta demora puede llegar a superar los 10 años o no llegar nunca.

El diagnóstico precoz permite acceder, cuando es necesario, al asesoramiento genético y al estudio de los familiares en riesgo de ser portadores, para lograr que conozcan los riesgos y las posibles opciones.

Debido a que, en su mayoría, se trata de enfermedades crónicas, y en muchas ocasiones progresivas que condicionan la calidad de vida de las personas afectadas y para las que no existen tratamientos específicos, la prevención representa un factor fundamental cuando ésta es posible.

La complejidad de estas enfermedades requiere de una elevada especialización y de la participación de equipos multidisciplinares, tanto en el diagnóstico como en el seguimiento. Algunas de las EERR con una causa genética subyacente, pueden cursar con cuadros clínicos que se solapan, bien por la heterogeneidad genética o por las expresividades variables, lo que dificulta el diagnóstico.

Actualmente, son pocas las EERR sobre las que se pueden realizar medidas de prevención primaria, a excepción de aquellas con factores de riesgo identificados como es el caso del alcohol en el trastorno del espectro alcohólico fetal, o en los casos de antecedentes personales o familiares de EERR de origen genético.

La prevención de EERR se debe realizar desde antes de la concepción y durante el embarazo, promoviendo estilos de vida saludables. Los programas de cribado prenatal y neonatal son esenciales y cada vez tienen más relevancia en la prevención.

En cuanto al cribado prenatal, forma parte del procedimiento de atención al embarazo de bajo riesgo en la Comunidad de Madrid y se oferta a todas las embarazadas. Dentro del Programa de Cribado Prenatal de anomalías cromosómicas ya se ha incorporado el test de ADN fetal libre circulante (ADNfcl) como prueba de cribado de segundo nivel y al que tienen acceso todas las embarazadas en las que está indicado. No obstante, los avances científicos requieren la adecuación y actualización continua de este y otros programas.

El Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas se realiza a todos los recién nacidos en la Comunidad de Madrid, independientemente del lugar donde se haya producido el parto. El programa realiza la detección precoz, el diagnóstico y el tratamiento de 19 enfermedades, a las que se seguirán incorporando otras nuevas siempre en base a la evidencia científica disponible.

Los avances en las técnicas genómicas ofrecen un nuevo escenario para la ampliación de los programas de cribado, especialmente del cribado neonatal, que será necesario evaluar.

Los objetivos específicos y las acciones a desarrollar en esta línea son los siguientes:

Objetivo 2.1 Impulsar la prevención primaria y el diagnóstico genético preimplantacional de las EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 2.1.1. Potenciar la consulta pregestacional.

Acción 2.1.2. Fomentar el estudio de portadores como herramienta de cribado preconcepcional.

Acción 2.1.3. Promover estudios de investigación sobre el diagnóstico genético preimplantacional.

Acción 2.1.4. Fomentar la incorporación del diagnóstico genético preimplantacional a la historia clínica.

Acción 2.1.5. Identificar factores de riesgo en los periodos pregestacional y gestacional.

Acción 2.1.6. Difundir la información sobre teratógenos y sus efectos.

Objetivo 2.2 Desarrollar el cribado y el diagnóstico prenatal.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 2.2.1. Actualizar el Programa de Cribado Prenatal de anomalías cromosómicas.

Acción 2.2.2. Incorporar los resultados de las anomalías cromosómicas en la historia clínica del paciente.

Acción 2.2.3. Impulsar los estudios de diagnóstico genómico prenatal a partir de marcadores ecográficos.

Objetivo 2.3 Mejorar el diagnóstico neonatal.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 2.3.1. Promover la ampliación del Programa de Cribado Neonatal.

Acción 2.3.2. Impulsar la Comisión Asesora de Expertos para el Programa de Cribado Neonatal.

5.3 Línea 3: Terapias, medicamentos huérfanos y productos sanitarios

Objetivo.

Favorecer el acceso a las terapias, a los medicamentos huérfanos y a los productos sanitarios.

Una característica de las EERR es la escasez de alternativas terapéuticas eficaces para su tratamiento y la incertidumbre en cuanto a los resultados del mismo.

Estas limitaciones se deben, en gran parte, a la dificultad existente para desarrollar fármacos específicos y para realizar estudios de investigación, debido al reducido número de personas afectadas y a la falta de estudios multicéntricos e internacionales que mejoren este aspecto.

En el marco de la Unión Europea se entiende por **Medicamento Huérfano (MH)** a aquellos productos:

1. Destinados al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que afecte a menos de 5/10.000 individuos.
2. Que resulte improbable que, sin incentivos, su comercialización en la comunidad genere suficientes beneficios para justificar la inversión necesaria.
3. Que los beneficios sean significativos para las personas afectadas por la enfermedad de que se trate.

Los medicamentos huérfanos suponen una oportunidad para las personas aquejadas de estas enfermedades, que con frecuencia no tienen ninguna otra alternativa terapéutica o cuyo tratamiento clásico no tiene respuesta en su enfermedad.

Se puede disponer de MH financiados en España a través de los cauces habituales de prescripción y dispensación. Los fármacos de este tipo, 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 de la persona afectada a un MH en fase de investigación se realiza a través de su inclusión en un ensayo clínico, o solicitando a la AEMPS la autorización para acceder

al mismo, 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 marco de los MH es importante destacar el desarrollo en los últimos años de los **Medicamentos de Terapia Avanzada (MTA)**. Se trata de preparados de uso humano basados en células, genes o tejidos, que constituyen un paradigma en la innovación terapéutica, ya que pueden suponer nuevas oportunidades para las personas afectadas por determinadas enfermedades genéticas para las que, hasta ahora, no hay tratamiento.

Dado que los MTA son medicamentos excepcionalmente complejos, de un elevado coste, y con expectativas de que vayan apareciendo nuevos de manera continuada, la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid ha desarrollado la **Estrategia Regional de Terapias Avanzadas (ERTA)** para garantizar un acceso equitativo y sostenible a través de los “Planes de Gestión de medicamentos de terapias avanzadas” (Artículo 8 del Decreto 245 /2023, de 4 de octubre, del Consejo de Gobierno, por el que se establece la estructura orgánica de la Consejería de Sanidad).

Estos planes son una herramienta estructurada para implementar los MTA en la práctica clínica asistencial, con el propósito de que todas las personas que puedan precisarlos accedan a este tratamiento de manera equitativa, segura y eficiente, es decir, con el objetivo enfocado en la persona afectada.

Los objetivos específicos y las acciones de esta línea son los siguientes:

Objetivo 3.1 Facilitar el acceso a medicamentos huérfanos.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 3.1.1 Crear un grupo de trabajo asesor dependiente de la Comisión de Farmacia y Productos Sanitarios de la Comunidad de Madrid para el abordaje de los tratamientos de EERR.

Acción 3.1.2 Realizar seguimiento del registro obligatorio para la prescripción y dispensación de medicamentos, establecido en Valtermed.

Objetivo 3.2 *Impulsar el acceso a medicamentos de terapias avanzadas.*

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 3.2.1. Promover el acceso a los nuevos MTA para EERR, mediante rutas asistenciales específicas.

Acción 3.2.2. Impulsar el desarrollo de un cuadro de mando para terapias avanzadas.

Acción 3.2.3. Desplegar una página *web* específica para la Estrategia Regional de terapias avanzadas de la Consejería de Sanidad.

Objetivo 3.3 *Mejorar la información sobre el tratamiento para las EERR.*

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 3.3.1. Actualizar la información sobre medicamentos para EERR en la *intranet* y la *Web* de la Consejería de Sanidad.

Acción 3.3.2. Mejorar la información sobre tratamientos para EERR en SIERMA.

Objetivo 3.4. *Mejorar la accesibilidad a productos sanitarios.*

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 3.4.1. Mejorar el acceso en la Comunidad de Madrid a los productos sanitarios contemplados en la cartera básica de servicios del Sistema Nacional de Salud.

Acción 3.4.2. Difundir las vías de solicitud de productos y material sanitario para necesidades especiales.

5.4 Línea 4. Atención sanitaria, rutas asistenciales y trabajo en red. Centros, servicios y unidades de referencia

Objetivo.

Mejorar la atención de las personas que padecen EERR a través de una atención sanitaria integral, actualizando y haciendo eficientes las rutas asistenciales, la comunicación con las redes europeas de referencia (RER), los centros de referencia nacionales (CSUR) y las unidades de experiencia.

Es fundamental el papel del médico de familia en la sospecha inicial de la enfermedad, y en el seguimiento posterior al diagnóstico. Los centros de atención primaria actúan como punto de inicio de todas las rutas asistenciales, coordinados con los CSUR y las unidades de experiencia en los hospitales del SERMAS. Para ello, se establecen procesos asistenciales bien definidos con sistemas de comunicación eficaces que facilitan el uso de la telemedicina y el trabajo en red y que garantizan una atención sanitaria integral.

Las rutas asistenciales deben incluir los servicios de genética y los puntos de cribado y deben asegurar unos flujos de derivación seguros y eficientes.

Este modelo asistencial permite, además, impulsar medidas para mejorar la atención a personas sin diagnóstico, puesto que estas personas se enfrentan a desafíos únicos.

En primer lugar, la falta de un diagnóstico puede generar sentimientos de aislamiento y de falta de comprensión tanto por el sistema sanitario como por su entorno. Estas personas pasan por numerosas consultas sin obtener una respuesta definitiva, lo cual, además, impide el acceso a un tratamiento adecuado, ya que los profesionales que les atienden no saben cómo abordar sus síntomas.

Hay que destacar que existen asociaciones de pacientes y organizaciones que brindan su apoyo a estas personas sin diagnóstico, ofreciéndoles información, recursos y un espacio donde compartir experiencias e inquietudes.

Los procesos asistenciales para EERR deben asegurar un enfoque interdisciplinar de la asistencia sanitaria, incorporando gestores de casos y especialistas de referencia. Es importante prestar atención a la continuidad asistencial entre los distintos niveles asistenciales, especialmente en la transición de la edad infantil a la edad adulta.

La excelencia en la atención sanitaria de las EERR pasa por seguir impulsando la acreditación de nuevos CSUR y por potenciar las unidades de experiencia en los hospitales del SERMAS. La comunicación entre ellas, la coordinación con el resto de los ámbitos asistenciales y el trabajo en red permiten ofrecer una atención de calidad a las personas afectadas por EERR.

Por último, la promoción de la telemedicina supone una herramienta de mejora en la accesibilidad y la reducción de los tiempos de espera, evitando desplazamientos innecesarios a las personas que padecen EERR.

Los objetivos específicos y las acciones de esta línea son los siguientes:

Objetivo 4.1 Establecer mejoras en la atención sanitaria de las personas con EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 4.1.1. Definir y actualizar las unidades de experiencia en los hospitales del SERMAS.

Acción 4.1.2. Difundir en la página *web* de la Comunidad de Madrid, los centros, servicios y unidades de referencia (CSUR) acreditados y las unidades de experiencia en los hospitales del SERMAS.

Acción 4.1.3. Mejorar la comunicación entre centros relacionados con la asistencia a EERR.

Objetivo 4.2. Reordenación de la genómica aplicada al diagnóstico de EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 4.2.1. Realizar un análisis de la situación actual de los servicios de genética de la comunidad.

Acción 4.2.2. Implementar una coordinación entre los servicios de genética de los hospitales del SERMAS.

Acción 4.2.3. Implementar una Cartera de Servicios de Genética unificada.

Acción 4.2.4. Establecer un mapa de referencia y flujos de derivación a estos servicios.

Objetivo 4.3. Establecer rutas de derivación a centros de referencia y unidades de experiencia.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 4.3.1. Desarrollar rutas asistenciales entre hospitales y las unidades de experiencia de los hospitales del SERMAS.

Acción 4.3.2. Desarrollar una ruta directa desde atención primaria a los CSUR y a las unidades de experiencia de los hospitales del SERMAS.

Acción 4.3.3. Elaborar una ruta específica para casos sin diagnóstico.

Acción 4.3.4. Difundir las rutas asistenciales a los profesionales sanitarios y personas afectadas.

Objetivo 4.4. Impulsar la atención integral a las personas con EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 4.4.1. Fomentar el desarrollo de los Procesos Asistenciales Integrados (PAI).

Acción 4.4.2. Promover consultas de transición de edad pediátrica a edad adulta.

Acción 4.4.3. Fomentar la atención por equipos interdisciplinares.

Acción 4.4.4. Potenciar la figura del especialista de referencia.

Acción 4.4.5. Promover la figura del gestor de casos.

Objetivo 4.5. Potenciar la telemedicina para las personas con EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 4.5.1. Potenciar la e-consulta entre unidades asistenciales para la atención a personas con EERR.

Acción 4.5.2. Impulsar la telemedicina (síncrona) entre CSUR, unidades de experiencia y atención primaria.

Acción 4.5.3. Promover la implantación de consultas interdisciplinares, a través, de la telemedicina.

Acción 4.5.4. Implementar el uso de la telemedicina en comités de expertos interhospitalarios en casos complejos o sin diagnóstico.

5.5 Línea 5: Abordaje integral y coordinación sociosanitaria

Objetivo.

Proporcionar una atención integral a la persona, coordinada y sistematizada, como respuesta global a sus necesidades físicas, emocionales y sociales.

De acuerdo con la Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, la atención sociosanitaria incluye los cuidados destinados a aquellas personas, generalmente afectadas por patologías crónicas, que, por sus especiales características, pueden beneficiarse de la actuación simultánea y sinérgica de los servicios sanitarios y sociales. Estos cuidados buscan aumentar su autonomía, paliar sus limitaciones o sufrimiento y facilitar su reinserción social. Asimismo, la Ley establece que la continuidad del servicio debe ser garantizada por los servicios sanitarios y sociales a través de la adecuada coordinación entre las administraciones públicas correspondientes.

La atención integral a las personas requiere emplear un mayor número de recursos y servicios para poder abordar las necesidades que van surgiendo a lo largo del curso de la enfermedad.

En el caso de las EERR, es necesario trabajar por una coordinación interinstitucional real. Esto incluye la promoción y desarrollo de programas comunes de atención para mantener, en la medida de lo posible, la máxima autonomía personal y prevenir el deterioro funcional, colaborando en los procesos de valoración de las situaciones de dependencia y discapacidad, así como impulsando la creación equipos de interdisciplinarios sociosanitarios que ofrezcan cuidados y seguimiento proactivo en el domicilio.

Los objetivos específicos y las acciones de esta línea son los siguientes:

Objetivo 5.1. Potenciar la coordinación sociosanitaria para personas con EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 5.1.1. Identificar las necesidades y los recursos de los servicios sociales y sanitarios disponibles.

Acción 5.1.2. Implementar mejoras en los procesos de derivación entre servicios.

Acción 5.1.3. Fortalecer los canales de comunicación entre los profesionales de los ámbitos sanitarios y sociales.

Objetivo 5.2. Avanzar en la prestación de Servicios Sociales para personas con EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 5.2.1. Establecer mecanismos de detección precoz de las situaciones de riesgo social en estos pacientes.

Acción 5.2.2. Fortalecer el acceso a los Servicios Sociales desde atención primaria.

Acción 5.2.3. Facilitar la valoración de la discapacidad y dependencia y/o necesidades de Atención Temprana.

Objetivo 5.3. Promover la atención a la familia y a las personas que cuidan.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 5.3.1. Impulsar los programas de apoyo y formación dirigidos a los cuidadores.

Acción 5.3.2. Promover los programas “Respiro “para familias y cuidadores.

5.6 Línea 6: Investigación y formación

Objetivo.

Promover el avance de la investigación y favorecer la formación de los profesionales y la población general en EERR.

La investigación en esta materia requiere de una colaboración estrecha entre las distintas estructuras investigadoras en diferentes actividades, que van desde la identificación de genes relacionados con estas enfermedades hasta el desarrollo de terapias y la realización de ensayos clínicos. Para ello, es fundamental el trabajo conjunto entre Institutos de Investigación Sanitaria, Fundaciones de Investigación Biomédica, instituciones nacionales como el IIER del Instituto de Salud Carlos III y redes como CIBERER.

También es crucial el papel de las asociaciones de pacientes, las sociedades científicas, las instituciones académicas y la industria farmacéutica en el avance de la investigación. En este sentido, el fomento de acuerdos de colaboración entre instituciones, fortalece la coordinación y cohesión entre los distintos grupos de investigación implicados y potencia los avances en los estudios.

La conexión entre las organizaciones de pacientes y las redes de investigación, es importante para establecer los recursos adecuados y asegurar que sus necesidades son consideradas en la investigación y en el desarrollo de tratamientos.

Por otra parte, la **formación continuada** de los profesionales sanitarios es esencial para mantener la competencia y desarrollar nuevas habilidades ante los avances científicos y las necesidades de la población. De manera especial en este caso, por la complejidad y particularidad de estas enfermedades, la dificultad en el diagnóstico, la necesidad de una atención sanitaria adaptada y la búsqueda del tratamiento más adecuado.

Es evidente que la formación continuada no es un elemento aislado en la adquisición de competencias profesionales, por lo que se debe incluir también en **la formación pre y posgrado** de los futuros profesionales sanitarios, incluyendo estas enfermedades en los planes de estudios universitarios y en la formación sanitaria especializada.

Finalmente, para cumplir estos objetivos, se debe potenciar **el uso de nuevas tecnologías y metodologías formativas**, cada vez más eficaces y eficientes en la formación, que nos ayudaran a conseguir los objetivos previamente marcados.

Los objetivos específicos y las acciones de esta línea son los siguientes:

Objetivo 6.1. Fomentar la generación de conocimiento científico en EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 6.1.1. Fomentar la participación de investigadores de la Comunidad de Madrid en proyectos de investigación nacionales e internacionales en materia de EERR.

Acción 6.1.2. Impulsar la tramitación de convenios de colaboración para promover Investigación + Desarrollo + innovación (I+D+i).

Acción 6.1.3. Promover la elaboración de estudios de prevalencia de las EERR en la Comunidad de Madrid.

Acción 6.1.4. Difundir las convocatorias publicadas de financiación público-privadas regionales, nacionales e internacionales, a las que pueden optar los investigadores de la Comunidad de Madrid en materia de EERR.

Objetivo 6.2. Promover la difusión de la información sobre los ensayos clínicos en materia de EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 6.2.1. Promover el desarrollo de mapas de investigación de estas enfermedades.

Acción 6.2.2. Facilitar la información a profesionales y a personas que padecen EERR sobre los ensayos clínicos autorizados en España.

Objetivo 6.3. Fomentar la difusión de los resultados de investigación y la cultura científica en EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 6.3.1. Organizar eventos científicos sobre la investigación en EERR.

Acción 6.3.2. Fomentar la publicación en revistas científicas y biomédicas la investigación realizada en los Institutos de Investigación y Fundaciones de Investigación Biomédica de la Comunidad de Madrid.

Acción 6.3.3. Promover la participación en jornadas, foros y congresos científicos.

Objetivo 6.4. Impulsar el conocimiento para mejorar el diagnóstico definitivo de las EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 6.4.1. Realizar un análisis de situación de los proyectos de investigación relacionados con la búsqueda de diagnóstico de EERR.

Acción 6.4.2. Difundir la información sobre proyectos de diagnóstico definitivo.

Objetivo 6.5. Identificar las necesidades formativas en materia de EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 6.5.1. Identificar las necesidades formativas de los profesionales sanitarios en la materia.

Acción 6.5.2. Identificar las necesidades formativas de las asociaciones de pacientes.

Objetivo 6.6. Fomentar la formación de los profesionales sanitarios.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 6.6.1. Promover la formación en materia de EERR en los planes de formación universitaria.

Acción 6.6.2. Desarrollar la formación continuada de los profesionales sanitarios en materia de EERR.

5.7 Línea 7: Coordinación institucional, humanización y participación ciudadana

Objetivo.

Favorecer la coordinación institucional y la participación ciudadana en los temas relacionados con las EERR.

La coordinación entre instituciones resulta fundamental para abordar un reto tan complejo como es la mejora en la atención de estas personas. La colaboración con el Ministerio de Sanidad, con otras comunidades autónomas y con organizaciones nacionales e internacionales resulta imprescindible.

Por otro lado, fortalecer alianzas con asociaciones de pacientes, identificando sus necesidades y trabajando de forma complementaria y coordinada, tiene un alto impacto sobre la salud de las personas afectadas.

La alfabetización en salud (*health literacy*), es decir, el conjunto de conocimientos, habilidades y experiencias que capacitan a una persona para conocer su propio estado de salud y cómo cuidarse, garantiza una mayor comprensión de la enfermedad, además de un uso racional y una mayor eficacia en la utilización de los recursos sanitarios.

Disponemos de herramientas al servicio de las personas especialmente útiles, como son las Escuelas de Salud y Escuelas de Pacientes, que son espacios de encuentro entre profesionales y pacientes. Estas escuelas tienen como objetivo implicar activamente a los pacientes en el cuidado de su salud al compartir experiencias y adquirir habilidades en el manejo de sus enfermedades.

La humanización de la asistencia sanitaria comporta un abordaje integral de la persona atendiendo a su dimensión biológica, psicológica y social.

Se trata de situar a la persona que padece una de estas enfermedades y a sus allegados junto al resto de personas que forman parte del sistema sanitario, interesándose por sus valores y necesidades, y fomentando su participación en la toma de decisiones.

Los objetivos específicos y las acciones de esta línea son los siguientes:

Objetivo 7.1. Impulsar la coordinación en materia de EERR.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 7.1.1. Establecer una red de profesionales referentes en materia de EERR en la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.

Acción 7.1.2. Fomentar la colaboración nacional e internacional en materia de EERR.

Acción 7.1.3. Fortalecer alianzas con el movimiento asociativo.

Acción 7.1.4. Colaborar con otras entidades y organizaciones.

Objetivo 7.2. Humanizar la atención a las personas con EERR y sus familias.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 7.2.1. Escuchar la voz de las personas afectadas.

Acción 7.2.2. Promover mecanismos de participación en órganos de asesoramiento relacionados con la asistencia sanitaria y humanización.

Acción 7.2.3. Fomentar la colaboración entre las asociaciones de pacientes que tratan la misma enfermedad rara.

Acción 7.2.4. Promover la autonomía efectiva de los pacientes.

Acción 7.2.5. Establecer acciones dirigidas a mejorar el bienestar y acompañamiento de los pacientes, allegados y personas que cuidan.

Objetivo 7.3. Promover la capacitación en salud de pacientes, allegados y personas que cuidan a través de la Escuela Madrileña de la Salud.

Con el fin de cumplir este objetivo se desarrollarán las siguientes acciones:

Acción 7.3.1. Fomentar la capacitación en salud.

Acción 7.3.2. Realizar programas de formación en materia de cuidados.

Acción 7.3.3. Mejorar la formación en síntomas y signos de alarma.

6. Implantación, seguimiento y difusión

CONSEJERÍA DE SANIDAD
COMUNIDAD DE MADRID



6. Implantación

La implantación del II Plan de Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Raras, supone la puesta en marcha y ejecución del mismo. Para ello, se desarrollarán las diferentes líneas estratégicas, objetivos generales y específicos recogidos en el documento.

Puesto que el Plan contempla un desarrollo a lo largo de un periodo de cuatro años, se ha considerado conveniente desarrollar un **Comité Operativo** del mismo, como órgano funcional de asesoramiento permanente de la Dirección General de Humanización, Atención y Seguridad del Paciente, para impulsar la implantación efectiva de las acciones, así como la evaluación y seguimiento de la estrategia.

El **Comité Operativo** incluirá a todas aquellas **Unidades Directivas** con competencias en la línea estratégica correspondiente. Los responsables de estas unidades directivas se encargarán de asignar responsables de cada una de las líneas estratégicas y de sus objetivos. En el supuesto de existir objetivos compartidos entre diferentes unidades directivas, se designará un responsable por cada una de ellas, siendo el Área de Información y Atención al Paciente de la Subdirección General de Humanización, Bioética e Información y Atención al Paciente, la encargada de su coordinación.

Para cada objetivo específico seleccionado y sus acciones, se establecerá un cronograma y se definirán indicadores que permitan evaluar su cumplimiento.

Seguimiento

El seguimiento de las líneas estratégicas del Plan de EERR, se realizará mediante la evaluación anual del cumplimiento de las acciones definidas a través de los indicadores establecidos, incluidos en los objetivos institucionales de los contratos programa acordados con los centros asistenciales.

En este seguimiento se contemplan los siguientes elementos:

1. Plan de Acción: estará conformado por el conjunto de fichas de seguimiento, en las se incluyen los objetivos, acciones y unidades responsables de puesta en marcha, así como

los indicadores y el cronograma de implantación establecido, para cada una de las líneas estratégicas.

El Plan de acción será elaborado al inicio de cada año de vigencia del Plan y evaluado al final del año del mismo, con objeto de poder gestionar con mayor eficiencia los recursos destinados a la estrategia y establecer, si se consideran necesarios, nuevos objetivos o cambios en la definición y desarrollo de los ya existentes.

2. Indicadores: la evolución de los diferentes objetivos será monitorizada a través de indicadores que serán propuestos y desarrollados por las Unidades Directivas que sean responsables de cada una de las acciones establecidas en el Plan de Acción anual.

En este sentido, cada unidad responsable elaborará una ficha para cada uno de los objetivos y acciones previstas en el Plan, con la siguiente estructura:

- Línea estratégica.
- Objetivo estratégico.
- Acción.
- Nombre y descripción del Indicador.
- Fórmula de cálculo y unidad de medida.
- Observaciones.

Se definirá para cada uno de los indicadores su periodicidad de medida y cronograma anual planteado.

3. Informes de seguimiento: los avances del Plan, se recogerán en los siguientes tipos de informes:

- **Informe anual** de cada línea, que incluirá el nivel de desarrollo de los objetivos estratégicos, las diferentes acciones llevadas a cabo y el resultado de los indicadores definidos para su evaluación.
- **Informes específicos**, de acuerdo con las necesidades puntuales de información sobre el desarrollo de algún apartado o apartados, del Plan.
- **Informe anual global**, elaborado por la Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Informe de evaluación** del Plan al finalizar su periodo de vigencia.

Difusión

Un elemento básico para la implantación efectiva del Plan, es la comunicación y difusión de su puesta en marcha y de los objetivos establecidos, tanto a los equipos directivos como a los diferentes responsables relacionados con las EERR.

Esta información se difundirá de manera sincronizada:

1. A los Gerentes de los hospitales del SERMAS, a las Direcciones Asistenciales de Atención Primaria, y a Gerencia del SUMMA 112.
2. A toda la organización a través de la *Intranet*, en el espacio de la Dirección General de Humanización, Atención y Seguridad del Paciente, en el que se mantendrá actualizada la información relevante sobre la puesta en marcha y seguimiento del Plan.

7. Bibliografía

CONSEJERÍA DE SANIDAD
COMUNIDAD DE MADRID



Bibliografía

1. Asamblea General de las Naciones Unidas. Nueva York. Resolución de la ONU para las Enfermedades Raras. 10 de noviembre de 2021.
2. Aterman S, Ghahari S, Kessler D. *Characteristics of peer-based interventions for individuals with neurological conditions: a scoping review*. Disabil Rehabil. 2023; 45(2):344–75. Ranasinghe BA, Balasuriya A, Wijeyaratne CN, Fernando NFJ. *The impact of peer-led support groups on health-related quality of life, coping skills and depressive symptomatology for women with PCOS*. Psychol Health Med. 2023; 28(3):564–73.
3. Austin CP, Cutillo CM, Lau LPL, Jonker AH, Rath A, Julkowska D, et al. *Future of Rare Diseases Research 2017-2027: An IRDiRC Perspective*. Clin Transl Sci. 2018 Jan 1; 11(1):21–7.
4. Baynam G, Gomez R, Jain R. *Stigma associated with genetic testing for rare diseases -causes and recommendations*. 2024; 15.
5. Berg RC, Page S, Øgård-Repål A. *The effectiveness of peer-support for people living with HIV: A systematic review and meta-analysis*. PLoS One. 2021 Jun 1;16(6).
6. Chung CCY, Chu ATW, Chung BHY. *Rare disease emerging as a global public health priority*. Front public Heal. 2022 Oct 18; 10.
7. Consejería de Salud, Consejería de Educación, Juventud y Deportes, Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades de la Región de Murcia. Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia. 2018.
8. Consejería de Sanidad Comunidad de Madrid. Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a las Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid 2016-2020. 2016.
9. Consejería de Sanidad del Gobierno de Canarias. Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026. 2021.

10. Consejería de Sanidad y Políticas Sociales de Extremadura. Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023. 2019.
11. Consejo Interterritorial SNS. Catálogo Buenas Prácticas En El Ámbito De La Estrategia En Enfermedades Raras En El SNS. 2013.
12. Consellería de Sanidad Servicio Gallego de Salud. Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021/2024. 2021.
13. Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública. IV PLAN DE SALUD DE LA COMUNITAT VALENCIANA 2016-2020. 2021.
14. Darrow JJ, Avorn J, Kesselheim AS. *FDA Approval and Regulation of Pharmaceuticals, 1983-2018*. JAMA. 2020 Jan 14; 323(2):164–76.
15. Departamento de Salud, Gobierno Vasco. Estrategia de atención sociosanitaria de Euskadi 2021-2024. 2021.
16. Departamento de Salud, Gobierno Vasco. Plan de Salud Euskadi 2030. Administración de la Comunidad Autónoma del País Vasco. 2023.
17. Dirección General de Coordinación de la Atención de Cuidado y Humanización de la Asistencia Sanitaria. Comunidad de Madrid. Plan de Humanización de la Asistencia Sanitaria. 2016-2019 Comunidad de Madrid. 2017.
18. Dirección General de Humanización y Atención al Paciente de la Consejería de Sanidad de la Comunidad Autónoma de Madrid. Comunidad de Madrid. II Plan de Humanización de la Asistencia Sanitaria 2022-2025. 2022.
19. Gahl WA, Tiffit CJ. *The NIH Undiagnosed Diseases Program: Lessons Learned*. JAMA. 2011 May 11; 305(18):1904–5.
20. Gobierno de Navarra. Orden Foral 170E/2017, de 6 de marzo, por la que se aprueba el Plan de mejora en la atención a personas afectadas por enfermedades raras en la Comunidad Foral de Navarra. Boletín Oficial de Navarra, 6 de marzo 2017.
21. Groft SC, Posada M, Taruscio D. *Progress, challenges and global approaches to rare diseases*. Acta Paediatr. 2021; 110(10):2711–6.

22. Hughes R, Fleming P, Henshall L. *Peer support groups after acquired brain injury: a systematic review*. *Brain Inj*. 2020 Jun 6; 34(7):847–56.
23. Junta de Andalucía. Consejería de Salud. Plan de atención a personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. 2007.
24. Litchfield I, Barrett T, Hamilton-Shield JP, Moore THM, Narendran P, Redwood S, et al. *Developments in the design and delivery of self-management support for children and young people with diabetes: A narrative synthesis of systematic reviews*. *Diabet Med*. 2023 Apr 1; 40(4).
25. Luque J, Mendes I, Gómez B, Morte B, López de Heredia M, Herreras E, et al. *CIBERER: Spanish national network for research on rare diseases: A highly productive collaborative initiative*. *Clin Genet*. 2022 May 1; 101(5–6):481–93.
26. McCarthy SR, Golembiewski EH, Gravholt DL, Clark JE, Clark J, Fischer C, et al. *Documentation of Psychosocial Distress and Its Antecedents in Children with Rare or Life-Limiting Chronic Conditions*. *Child (Basel, Switzerland)*. 2022 May 1; 9(5).
27. Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. 2013
28. Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Informe ReeR 2023: Situación de la Enfermedades Raras en España. 2023.
29. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. *Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database*. *Eur J Hum Genet*. 2020 Feb 1; 28(2):165-73.
30. Orden de 27 de diciembre de 2001 sobre creación de centros en el Instituto de Salud “Carlos III”. Boletín Oficial del Estado, de 11 de enero de 2002, núm. 10 páginas 1234 a 1237.
31. Orden SAS/2007/2009, de 20 de julio, por la que se crea y regula el centro de referencia estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias, en Burgos. Boletín Oficial del Estado, 25 de julio de 2009, núm.179.

32. Orden SCO/3158/2003, de 7 de noviembre, por la que se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, 14 de noviembre de 2003, núm. 273.
33. Orden SCO/709/2002, de 22 de marzo, por la que se convoca la concesión de ayudas para el desarrollo de Redes Temáticas de Investigación Cooperativa. Boletín Oficial de Estado, 3 de abril de 2002, núm. 80.
34. Parker S. *The pooling of manpower and resources through the establishment of European reference networks and rare disease patient registries is a necessary area of collaboration for rare renal disorders*. Nephrol Dial Transplant. 2014; 29 Suppl 4:iv9–14.
35. 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.
36. Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, 24 de diciembre de 2015, núm. 307.
37. Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud. Boletín Oficial del Estado, 11 de noviembre de 2006, núm. 270.
38. Real Decreto 1893/1996, de 2 de agosto, de estructura orgánica básica del Ministerio de Sanidad y Consumo, de sus organismos autónomos y del Instituto Nacional de la Salud. Boletín Oficial del Estado, 6 de agosto de 1996, núm. 189.
39. Real Decreto-ley 16/2012, de 20 de abril, de medidas urgentes para garantizar la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud y mejorar la calidad y seguridad de sus prestaciones. Boletín Oficial del Estado, de 24 de abril de 2012, núm. 98.
40. Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos. Diario Oficial de la Unión Europea, 22 de enero de 2000, núm. 15.

41. Resolución de 28 de julio de 2020, de la Subsecretaría, por la que se publica el Convenio entre el Ministerio de Sanidad y el Instituto de Salud Carlos III, para la custodia y gestión del Registro Estatal de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, de 6 de agosto de 2020, núm. 212, páginas 65456 a 65466.
42. Resolución de 30 de marzo de 2006, del Instituto de Salud Carlos III, por la que se convocan ayudas destinadas a financiar estructuras estables de investigación cooperativa, en el área de biomedicina y ciencias de la salud, en el marco de la iniciativa Ingenio 2010, programa Consolider, acciones CIBER. Boletín Oficial del Estado, 7 de abril de 2006, núm. 83.
43. Salut D de. *La Salut a Catalunya: prioritats i objectius de salut. Pla Salut Catalunya 2021-2025*. 2021.
44. Sanidad de Castilla y León. Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León - PIERCyL 2023-2027. 2023.

8. Glosario de abreviaturas

CONSEJERÍA DE SANIDAD
COMUNIDAD DE MADRID



Glosario de abreviaturas

ADNfc

ADN fetal libre circulante.

AEMPS

Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.

ALIBER

Alianza Iberoamericana para las enfermedades raras.

ASEM

Asociación de personas con Enfermedades Neuromusculares.

AP

Atención Primaria.

AP-Madrid

Historia Clínica Electrónica de Atención Primaria en la Comunidad de Madrid.

BBPP

Buenas Prácticas.

CM

Comunidad de Madrid.

CAR-T

Chimeric Antigen Receptor T-cell.

CC AA

Comunidades Autónomas.

CIAP-2

Clasificación Internacional de Atención Primaria.

CIBERER

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

CIPM

Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos.

CISATER

Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras.

CISNS

Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

CM

Comunidad de Madrid.

CMAG

Centro Madrileño de Análisis Genómico.

CRECOVI

Centro Regional de Coordinación y Valoración Infantil. Comunidad de Madrid.

CREER

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias.

CSM

Cartera de Servicios Estandarizados.

CSUR

Centros, Servicios y Unidades de Referencia.

EERR

Enfermedades Raras.

ELA

Esclerosis Lateral Amiotrófica.

EMS

Escuela Madrileña de Salud.

EPF

Enfermedades Poco Frecuentes.

ERN

Redes Europeas de Referencia.

EURORDIS

Alianza Europea de Enfermedades Raras.

EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development.

ERTA

Estrategia Regional de Terapias Avanzadas.

FEDER

Federación Española de Enfermedades Raras.

HCE

Historia Clínica Electrónica.

IIER

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

IMELA

Instituto Madrileño de Esclerosis Lateral Amiotrófica.

INDEPF

Instituto de investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes.

INSERSO

Instituto de Mayores y Servicios Sociales.

IPT

Informes de Posicionamiento Terapéutico.

IRDIRC

Consortio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras.

ISCIII

Instituto de Salud Carlos III.

MAPER

Mapa de Recursos para Enfermedades Raras.

MTA

Medicamentos de Terapia Avanzada.

MH

Medicamento Huérfano.

ONG

Organizaciones No Gubernamentales.

ONU

Organización de Naciones Unidas.

OMIM

Online Mendelian Inheritance in Man.

OMS

Organización Mundial de Salud.

ORDO

Orphanet Rare Disease Ontology.

PAC

Consejo Asesor de Pacientes.

RAER

Registros Autonómicos de Enfermedades Raras.

RD-CODE

Rare diseases-specific codification systems.

RDI

Rare Diseases Internacional.

REEC

Registro Español de Ensayos Clínicos.

REER

Registro Estatal de Enfermedades Raras.

REpIER

Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras.

RETICS

Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria.

RevalMed

Red de Evaluación de Medicamentos.

SAT

Síndrome del Aceite Tóxico.

SERMAS

Servicio Madrileño de Salud.

SIERMA

Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid.

SIO

Servicio de Información y Orientación.

SITE

Servicio de Información Telefónica para la Embarazada.

SITES

Servicio de Información sobre Teratógenos Español.

SNS

Sistema Nacional de Salud.

SpainRDR

Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación.

SpainUPD

Programa de Casos de Enfermedades Raras sin Diagnóstico.

SWAN

Síndromes Sin Nombre.

UDNI: Red Internacional de Enfermedades Sin Diagnosticar.

UE

Unión Europea.

UR

Unidad de Referencia.

UTA

Unidad de Terapias Avanzadas.

VALTERMED

Sistema de Información para determinar el Valor Terapéutico en la Práctica Clínica Real de los Medicamentos de Alto Impacto Sanitario y Económico en el SNS.

9. Dirección, coordinación y participantes

CONSEJERÍA DE SANIDAD
COMUNIDAD DE MADRID



Dirección, coordinación y participantes

Comité Institucional

Consejería de Sanidad

- **García Menéndez, Celia.**
Directora General de Humanización, Atención y Seguridad de Paciente.
- **Molina Ávila, Paula.**
Subdirectora General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Pardo Hernández, Alberto.**
Subdirector General de Calidad Asistencial y Seguridad del Paciente.
- **Carmen González Paz.**
Directora General de Coordinación Sociosanitaria.
- **José Nieves González.**
Director General de Gestión Económico Financiera y Farmacia.
- **Inmaculada Ibáñez de Cáceres.**
Directora General de Investigación y Docencia.
- **Elena Andradas Aragonés.**
Dirección General de Salud Pública.
- **Rosario Azcutia Gómez.**
Gerencia Asistencial de Atención Primaria.
- **Mercedes Navio Acosta.**
Gerencia Asistencial de Hospitales.

Consejería de Digitalización

- **Nuria Ruiz Hombrebueno.**
Directora General de Salud Digital.

Consejería de Educación, Ciencia y Universidades

- Nicolás Javier Casas Calvo.
Director General de Universidades.

Consejería de Familia, Juventud y Asuntos Sociales

- Alejandra Serrano Fernández.
Dirección General de Atención a Personas con Discapacidad.
- Molina Ávila, Paula.
Subdirectora General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.

Grupo Coordinador

- Trilla Suarez, M^a Luz.
Jefe de Área de Información y Atención al Paciente. Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- Álvarez Rojas, Elena.
Jefa de Área de Coordinación de Proyectos de Humanización. Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- García Lacuesta, Ángel Luis.
Jefe de Área de Reclamaciones. Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- Ortega Crespo, Isabel.
Jefa de Área de Bioética y Derecho Sanitario. Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.

Equipos Técnicos de Trabajo

Línea 1: *Sistemas de información aplicados a las Enfermedades Raras*

- **Alcantarilla Moreno, Cristina.**
Coordinadora L1. Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Barea Ruíz, Rafael Antonio.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Chalco Orrego, Juan Pablo.**
Subdirección General de Vigilancia en Salud Pública.
- **Cobos Pozo, Pilar.**
Gerencia Asistencial Hospitales.
- **De Vicente Corbeira, Daniel.**
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- **Díaz Hernán-Gómez, Mónica.**
Dirección General de Sistemas de Información y Salud Digital.
- **Domínguez Berjón, María Felicitas.**
Responsable L1. Subdirección General de Vigilancia en Salud Pública.
- **Esteban Vasallo, María Dolores.**
Subdirección General de Vigilancia en Salud Pública.
- **Flores Gual, Hilari.**
Asociación Madrileña de personas con Enfermedades Neuromusculares (ASEM).
- **Hernández Pascual, Montserrat.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Meco Rodríguez-Manzaneque, Jesús Ignacio.**
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- **Muñoz González, Lorena.**
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- **Navarro Valdivieso, Juan Paulo.**
Gerencia Asistencial de Hospitales.

- **Rodríguez Gay, Carolina.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Ruiz Alonso, Sergio.**
Dirección General del Proceso Integrado de Salud.
- **Sánchez-Pobre Bejarano, Pilar.**
Gerencia Asistencial de Hospitales.
- **Ucendo Iniesta, Ana.**
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).

Línea 2: *Prevención, detención, diagnóstico precoz y asesoramiento genético en las Enfermedades Raras*

- **Abad Gran, Magdalena.**
Hospital Universitario 12 de Octubre.
- **Arriba Domènech, María.**
Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
- **Ayuso García, Carmen.**
Hospital Fundación Jiménez Díaz.
- **Belanguer Quintana, Amaya.**
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- **Bermejo Sánchez, Eva.**
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).
- **Blanco Marengo, Mónica Beatriz.**
Médico de Familia en Centro de Salud Aravaca.
- **Bustamante Aragonés, Ana.**
Hospital Fundación Jiménez Díaz.
- **Carlos Moreno, José.**
Hospital Universitario La Paz.
- **Darnaude Ortiz, María Teresa.**
Hospital Universitario de Móstoles.
- **De Vicente Corbeira, Daniel.**
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

- **Ezquieta Zubicaray, Begoña.**
Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
- **Fernández Martínez, Francisco Javier.**
Hospital Universitario 12 de Octubre.
- **Gil Fournier, Belén.**
Hospital Universitario de Getafe.
- **Gómez Cano, María de los Ángeles.**
Hospital Universitario La Paz.
- **González Estecha, Montserrat.**
Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
- **Labrador Cañadas, María Vicenta.**
Coordinadora L2. Subdirección General de Prevención y Promoción de la Salud.
- **Lorda Sánchez, Isabel.**
Hospital Fundación Jiménez Díaz.
- **Mansilla Aparicio, Elena.**
Hospital Universitario La Paz.
- **Martín Casanueva, Miguel Ángel.**
Hospital Universitario 12 de Octubre.
- **Meco Rodríguez-Manzaneque, Jesús Ignacio.**
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- **Moreno Pelayo, Miguel Ángel.**
Hospital Universitario Ramón y Cajal.
- **Morte Molina, Beatriz.**
Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).
- **Muñoz González, Lorena.**
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- **Oancea Ionescu, Raluca.**
Hospital Clínico San Carlos.
- **Ortiz Cabrera, Nelmar Valentina.**
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.
- **Pagnon del Barrio, Yasmina.**
Asociación Madrileña de personas con Enfermedades Neuromusculares (ASEM).

- Pérez González, María Belén.
Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM).
- Posada de la Paz, Manuel.
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).
- Quesada Espinosa, Juan Francisco.
Responsable L2. Hospital Universitario 12 de Octubre.
- Rodríguez Gay, Carolina.
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- Rodríguez Novoa, Sonia.
Hospital Universitario La Paz.
- Sánchez Calvin, María Teresa.
Hospital Universitario 12 de Octubre.
- Sánchez-Pobre Bejarano, Pilar.
Gerencia Asistencial de Hospitales.
- Trujillo Tiebas, María José.
Hospital Fundación Jiménez Díaz.

Línea 3: *Terapias, medicamentos huérfanos y productos sanitarios*

- Alvarado Rodríguez, Soledad.
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- Barea Ruíz, Rafael Antonio.
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- De Vicente Corbeira, Daniel.
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- García Cerezuela, Dolores.
Responsable L3. Subdirección General de Farmacia y Productos Sanitarios.
- Meco Rodríguez-Manzaneque, Jesús Ignacio.
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- Muñoz González, Lorena.
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

- Olivares Escribano, Beatriz.
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- Rodríguez Gay, Carolina.
Coordinadora L3. Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.

**Línea 4: Atención sanitaria, rutas asistenciales y trabajo en red.
Centros, Servicios y Unidades de referencia**

- Adriana Seidel, Verónica.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
- Álvarez Blanco, Antonio.
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.
- Basoco Jiménez, Eduardo.
Hospital Clínico San Carlos.
- Belanguer Quintana, Amaya.
Hospital Universitario Ramón y Cajal.
- Buño Borde, Ismael.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
- Cabrejas Núñez, María José.
Hospital Universitario Puerta de Hierro.
- Cazorla Calleja, Rosario.
Hospital Universitario Puerta de Hierro.
- Cobos Pozo, Pilar.
Gerencia Asistencial Hospitales.
- De Vicente Corbeira, Daniel.
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- Del Prado Catalina, Ana.
Hospital Universitario Ramón y Cajal.
- Duat Rodríguez, Anna.
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.
- Escribano Subías, Pilar.
Hospital Universitario 12 de Octubre.
- Fernández Astiz, Consuelo.
Hospital Universitario La Princesa.

- **Fernández Martínez, Francisco Javier.**
Hospital Universitario 12 de Octubre.
- **García Núñez, Agustín.**
Hospital Universitario Puerta de Hierro.
- **Garrote Liarte, Carmen.**
Hospital Universitario Ramón y Cajal.
- **González Voque, Emiliano.**
Hospital Universitario Puerta de Hierro.
- **Hernández Pascual, Montserrat.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Horga Hernández, Alejandro.**
Hospital Clínico San Carlos.
- **Jiménez Aguilar, Sonia.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Lezama Rosales, Jose Miguel.**
Hospital Universitario 12 de Octubre.
- **López Rodríguez, Mónica.**
Hospital Universitario Ramón y Cajal.
- **Martín Casanueva, Miguel Ángel.**
Hospital Universitario 12 de Octubre.
- **Martín Hernández, Elena.**
Hospital Universitario 12 de Octubre.
- **Meco Rodríguez-Manzaneque, Jesús Ignacio.**
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- **Mellor Pita, Susana.**
Hospital Universitario Puerta de Hierro.
- **Méndez Caba, José.**
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.
- **Morales Conejo, Montserrat.**
Hospital Universitario 12 de Octubre.
- **Moreno Pelayo, Miguel Ángel.**
Hospital Universitario Ramón y Cajal.

- Muñoz Delgado, Cecilia.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
- Muñoz González, Lorena.
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- Navarro Valdivieso, Juan Paulo.
Gerencia Asistencial de Hospitales.
- Navas Cedeño, Desiré.
Hospital Universitario La Princesa.
- Noval Martín, Susana.
Hospital Universitario La Paz.
- Oancea Ionescu, Raluca.
Hospital Clínico San Carlos.
- Ordieres Ortega, Lucía.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
- Ortiz Cabrera, Valentina.
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.
- Paciello Coronel, María Liz.
Hospital Universitario 12 de Octubre.
- Pulido Rivas, Paloma.
Hospital Universitario La Princesa.
- Ríos Blanco, Juan José.
Hospital Universitario La Paz.
- Rodríguez Fernández, Rosa.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
- Rodríguez Gay, Carolina.
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- Rodríguez Novoa, Sonia.
Hospital Universitario La Paz.
- Román Riechmann, Enriqueta.
Hospital Universitario Puerta de Hierro.
- Sánchez del Pozo, Jaime.
Hospital Universitario 12 de Octubre.
- Sánchez-Pobre Bejarano, Pilar.
Responsable L4. Gerencia Asistencial de Hospitales.

- Santos Moreno, María Teresa.
Hospital Clínico San Carlos.
- Toledo Bartolomé, Daniel.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
- Tutor de Ureta, Pablo.
Hospital Universitario Puerta de Hierro.
- Villanueva Marcos, Jose Luis.
Coordinador L4. Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.

Línea 5: *Abordaje integral y coordinación sociosanitaria*

- Barea Ruíz, Rafael Antonio.
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- De Vicente Corbeira, Daniel.
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- Ferrer Arnedo, Carmen.
Hospital Universitario Central de la Cruz Roja San José y Santa Adela.
- González San Martín, Sofía.
Consejería de Familia, Juventud y Asuntos Sociales.
- Gutiérrez Berlinches, Álvaro.
Subdirección General de Gestión y Seguimiento del Sistema de Educación Superior.
- Meco Rodríguez-Manzaneque, Jesús Ignacio.
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- Muñoz González, Lorena.
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- Olivares Escribano, Beatriz.
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- Pérez Oramas, Prado.
Asociación Madrileña de personas con Enfermedades Neuromusculares (ASEM).

- **Rodríguez Gay, Carolina.**
Coordinadora L5. Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Salinero Aceituno, Margarita.**
Subdirección General de Atención y Cuidados SocioSanitarios.
- **Sánchez-Pobre Bejarano, Pilar.**
Responsable L5. Gerencia Asistencial de Hospitales.
- **Sánchez-Porro Valades, Pilar.**
Consejería de Familia, Juventud y Asuntos Sociales.
- **Toledano Sacristán, Eva.**
Gerencia Asistencial de Atención Primaria.
- **Ucendo Iniesta, Ana.**
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- **Villanueva Marcos, Jose Luis.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.

Línea 6: *Investigación y formación*

6.1 Investigación

- **Alvarado Rodríguez, Soledad.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Barea Ruíz, Rafael Antonio.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Belanguer Quintana, Amaya.**
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- **De Vicente Corbeira, Daniel.**
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- **Meco Rodríguez-Manzanaque, Jesús Ignacio.**
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).

- **Muñoz González, Lorena.**
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
- **Pagnon del Barrio, Yasmina.**
Asociación Madrileña de personas con Enfermedades Neuromusculares (ASEM).
- **Rodríguez Gay, Carolina.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Roldán López, Álvaro.**
Responsable L6.1. Subdirector General de Investigación Sanitaria y Documentación.

6.2 Formación

- **Alvarado Rodríguez, Soledad.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Amengual Pliego, Miguel.**
Gerencia Asistencial de Atención Primaria.
- **Arranz Santamaría, Luis Carlos.**
Responsable L6.2. Subdirección General de Formación y Acreditación Docente Sanitaria.
- **Barea Ruíz, Rafael Antonio.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Blanco Marengo, Mónica Beatriz.**
Médico de Familia en Centro de Salud de Aravaca.
- **De Vicente Corbeira, Daniel.**
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- **Ferrer Arnedo, Carmen.**
Hospital Universitario Central de la Cruz Roja San José y Santa Adela.
- **Gutiérrez Berlinches, Álvaro.**
Subdirección General de Gestión y Seguimiento del Sistema de Educación Superior.
- **López Menduiña, Patricia.**
Subdirección General de Formación y Acreditación Docente Sanitaria.

- **Mateos Rodilla, Juana.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Muñoz González, Lorena.**
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- **Olivares Escribano, Beatriz.**
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- **Pagnon del Barrio, Yasmina.**
Asociación Madrileña de personas con Enfermedades Neuromusculares (ASEM).
- **Rodríguez Gay, Carolina.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Serradilla Corchero, Pilar.**
Coordinadora L6. Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Ucendo Iniesta, Ana.**
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- **Vargas Díaz, Patricia.**
Subdirección General de Formación y Acreditación Docente Sanitaria.

Línea 7: *Coordinación Institucional, Humanización y Participación ciudadana*

- **Alcantarilla Moreno, Cristina.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Alvarado Rodríguez, Soledad.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Barea Ruíz, Rafael Antonio.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **De Vicente Corbeira, Daniel.**
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

- **Gómez Mateos, María Ángeles.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Hernández Pascual, Montserrat.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Jimenez Aguilar, Sonia.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Meco Rodríguez-Manzaneque, Jesús Ignacio.**
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- **Mouro Reyero, Raquel.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Muñoz González, Lorena.**
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- **Perela Moreta, Maria José.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Rivera Moreno-Chocano, Pilar.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Ucendo Iniesta, Ana.**
Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF).
- **Vega González, Gema.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Villanueva Marcos, Jose Luis.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.

Asociaciones de pacientes

- Asociación Madrileña de personas con Enfermedades Neuromusculares (ASEM)
Flores Gual, Hilari; Pagnon del Barrio, Yasmina y Pérez Oramas, Prado.

Comité Asesor

- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
Muñoz González, Lorena y De Vicente Corbeira, Daniel.
- Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF). Meco Rodríguez-Manzaneque, Jesús Ignacio; Olivares Escribano, Beatriz; Belanguer Quintana, Amaya y Ucendo Iniesta, Ana.

Grupo de expertos

- Bermejo Sánchez, Eva.
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).
- Blanco Marengo, Mónica Beatriz.
Médico de Familia en Centro de Salud de Aravaca.
- Casaus Lara, Elena.
Dirección General de Investigación y Docencia.
- Domínguez Berjón, María Felicitas.
Subdirección General de Vigilancia en Salud Pública.
- Duat Rodríguez, Anna.
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.
- García Cubero, María del Carmen.
Dirección General Asistencial.
- Lapunzina Badía, Pablo Daniel.
Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).
- Martínez Vallejo, Bibiana.
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- Mateos Rodilla, Juana.
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- Mouro Reyero, Raquel.
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.

- **Ortega Crespo, Isabel.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Sánchez-Pobre Bejarano, Pilar.**
Gerencia Asistencial de Hospitales.
- **Sarabia Aránguez, Alicia.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Vega González, Gema.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.

Colaboradores

- **Baanante Gismero, María Soledad.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Barco Garraleta, Jennifer.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Bermúdez García-Franco, Lidia.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Candil Agudo, Laura.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Tovar Garrido, Susana.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
- **Villanueva Muñoz, Cristina.**
Subdirección General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.



**Comunidad
de Madrid**

Dirección General de Humanización,
Atención y Seguridad del Paciente

CONSEJERÍA DE SANIDAD