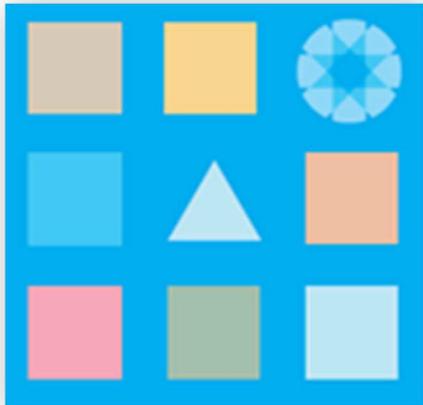




Región de Murcia  
Consejería de Salud

Dirección General de Planificación, Investigación,  
Farmacia y Atención al Ciudadano



# EVALUACIÓN PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS 2017-2020

## Informe de situación. 2019 Comisión Técnica de Evaluación y Seguimiento del PIER

8 de Junio de 2020



**EDITA:**

Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud. Región de Murcia.

**CITA RECOMENDADA:** Comisión Técnica de Evaluación y Seguimiento del PIER. Evaluación del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2021. Informe de situación, 2019. Murcia: Consejería de Salud; 2020

Puede acceder a información relacionada en <http://www.murciasalud.es/pier>

© Se permite la reproducción parcial o total, siempre que se indique la fuente.

Antes de imprimir este documento, piense si es necesario.

***Agradecimientos:*** A todas las instituciones que han facilitado la información necesaria para realizar el seguimiento y la evaluación del Plan Integral de Enfermedades Raras (PIER). A los profesionales de la región relacionados con la implantación del PIER que, al realizar su labor, han permitido la obtención de la información necesaria para la elaboración de este informe.



## INDICE:

Introducción: .....	1
Metodología: .....	3
Resultados .....	5
LE-1. Epidemiología: .....	7
LE-2. Información.....	8
LE-3. Prevención, detección precoz y diagnóstico: .....	9
LE-4. Atención sanitaria:.....	10
LE-5. Recursos terapéuticos: .....	11
LE-6. Educación:.....	13
LE-7. Servicios sociales: .....	14
LE-8. Coordinación socio-sanitaria: .....	16
LE-9. Formación: .....	17
LE-10. Investigación:.....	19
ANEXO 1: EVALUACIÓN DE LAS ACTUACIONES 2019 .....	21
Epidemiología. ....	21
Información. ....	22
Prevención, detección precoz y diagnóstico. ....	23
Atención sanitaria.....	24
Recursos terapéuticos. ....	25
Educación.....	26
Servicios sociales. ....	28
Coordinación socio-sanitaria. ....	30
Formación.....	31
Investigación.....	32
ANEXO 2: EVALUACIÓN DE LOS INDICADORES DE SEGUIMIENTO 2019.....	33
Epidemiología. ....	33
Información. ....	34
Prevención, detección precoz y diagnóstico. ....	35
Atención sanitaria.....	36
Recursos terapéuticos. ....	37
Educación.....	38
Servicios sociales. ....	39
Coordinación socio-sanitaria. ....	40
Formación.....	41
Investigación.....	41



## Introducción:

En julio de 2015, el Pleno de la Asamblea Regional aprobó la creación de un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras en la Región de Murcia (PIER). Durante su elaboración fue sometido a un proceso de consulta y fue aprobado por el Consejo de Gobierno en su sesión de 14 de febrero de 2018.

El Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia está orientado a la mejora de la atención a los ciudadanos afectados para incrementar su calidad de vida. Contempla su seguimiento continuado como uno de sus instrumentos clave, que generará información sobre las actuaciones previstas y los resultados alcanzados durante su periodo de vigencia. Esto permitirá convertirlo en un instrumento de gestión actualizado y dinámico.

El Plan Integral de Enfermedades Raras se estructura en 10 líneas estratégicas (tabla 1) divididas en 42 objetivos y 189 actuaciones para alcanzarlos. Además, para su seguimiento se han definido 177 indicadores de seguimiento.

TABLA 1. ESTRUCTURA DEL PLAN INTEGRAL  
DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA

Líneas estratégicas	Nº de objetivos	Nº de actuaciones	Nº de indicadores
LE.01-EPIDEMIOLOGÍA	4	15	17
LE.02- INFORMACIÓN	2	7	8
LE.03-PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	5	18	22
LE.04-ATENCIÓN SANITARIA	4	16	17
LE.05-RECURSOS TERAPÉUTICOS	6	22	22
LE.06-EDUCACIÓN	5	29	27
LE.07-SERVICIOS SOCIALES	8	28	28
LE.08-COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA	2	8	10
LE.09-FORMACIÓN	3	23	3
LE.10-INVESTIGACIÓN	3	23	23
<b>Total</b>	<b>42</b>	<b>189</b>	<b>177</b>

Dada la complejidad de las actuaciones a realizar en el marco de este plan, así como

la multiplicidad de organismos implicados, se ha establecido una estructura funcional constituida por una Comisión de Dirección (CD) y una Comisión Técnica (CT). Esta última realizará el seguimiento global del plan y la evaluación de sus líneas estratégicas y objetivos, proponiendo a la Comisión de Dirección los cambios y ajustes que considere oportunos. La CT tiene carácter interdepartamental y está formada por los coordinadores de cada una de las líneas estratégicas.

Los coordinadores son los encargados de recopilar e integrar la información sobre el grado de avance de las actuaciones y de los indicadores de seguimiento que componen la línea estratégica que les ha sido asignada. Dicha información será facilitada por las unidades orgánicas responsables de su puesta en marcha. Así mismo, los miembros de la CT deben impulsar la incorporación de las actividades previstas en los Contratos de Gestión anuales formalizados por los diferentes organismos implicados (SMS, IMAS, EELL, etc.).

Tras la aprobación del plan en 2018, se elabora este tercer informe con la intención de conocer la evolución del PIER desde su entrada en vigor. El objetivo de este informe es por tanto conocer el grado de cumplimiento del PIER hasta 31 de diciembre de 2019 para impulsar aquellas actuaciones más retrasadas o con menores grados de cumplimiento, especialmente las más prioritarias.

En la anterior evaluación y con el objeto de mejorar los resultados se recomendaba impulsar las líneas estratégicas más retrasadas, actualizando algunos planes y programas vigentes (PIAM, PANA, etc.) y publicando la normativa prevista, fundamentalmente el marco regulatorio de la Atención Temprana, ya que varias actuaciones están relacionadas con ellas. También recogía la necesidad de avanzar en la elaboración e implantación de los protocolos previstos en el PIER (protocolos asistencia sanitaria, protocolo coord. socio-sanitaria, etc.), así como en la generalización de las experiencias piloto para la atención integral en las etapas de transición (traspasos de expedientes educativos entre primaria, secundaria, ámbito laboral etc. y de pediatría a especialidades médico/quirúrgicas del adulto). Por último, se ponía de manifiesto la falta de información en muchos de los indicadores y su incidencia negativa sobre los resultados globales en la evaluación del PIER (especialmente en las líneas de prevención-detección precoz y diagnóstico y la de recursos terapéuticos).

## Metodología:

Los resultados de la evaluación del plan están organizados en tres niveles. Uno global de todo el PIER, otro intermedio, en el que se valora el cumplimiento de cada una de las líneas estratégicas, y un tercero sobre los objetivos que integran cada línea.

Para cada nivel se evalúan dos ejes, las actuaciones definidas y los indicadores de seguimiento, empleando para ello una escala de colores según su cumplimiento.

Para la **evaluación de las actuaciones (eje 1)**, se utilizan dos parámetros, su grado de avance y su desviación temporal.

- **Grado de avance (GA):** Cada una de la/s unidad/es orgánica/s responsable/s de la puesta en marcha valora el desarrollo de cada actividad respecto a lo previsto en el periodo de evaluación. El resultado de la evaluación de los objetivos se obtienen a partir del sumatorio del GA conseguido en cada una de sus actuaciones frente al total de actuaciones contenidas en los mismos. Sólo se tienen en cuenta las actuaciones cuyo periodo de vigencia está comprendido dentro del periodo de evaluación y aquellas que se han iniciado con retraso. Para las líneas estratégicas los resultados se obtienen del sumatorio del grado de avance de los objetivos frente al total de objetivos contenidos en cada línea. La tabla 2 muestra la escala de valoración del grado de avance.

TABLA 2. EVALUACIÓN PIER.  
ESCALA DE VALORACIÓN DEL GRADO DE AVANCE DE OBJETIVOS, LÍNEAS ESTRATÉGICAS Y GLOBAL

Escala	Valoración
GA y cumplimiento >80% en las actuaciones contenidos en el nivel	Adecuado
GA y cumplimiento 80% - 60% en las actuaciones contenidos en el nivel	Moderado
GA y cumplimiento <60% en las actuaciones contenidos en el nivel	Bajo
No se dispone de información en el año evaluado	Sin medición

GA: Grado de avance

- **Desviación temporal** respecto a las fechas previstas de inicio y final (tabla 3). Así, se definen las siguientes categorías:

TABLA 3. EVALUACIÓN PIER.  
VALORACIÓN DEL GRADO DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Categoría	Valoración
Ha comenzado a desarrollarse y su fecha de fin prevista no se ha superado	<b>Iniciada</b>
-Iniciada, pero no se han completado en la fecha prevista de finalización -Iniciada con posterioridad a la a la fecha prevista de finalización	<b>Iniciada y fuera de plazo</b>
-No ha comenzado a desarrollarse a la fecha de cierre de la evaluación y debería estar iniciada -No se han iniciado y ya se ha superado la fecha prevista de finalización	<b>No iniciada y desviada</b>
La fecha de inicio prevista es posterior a la fecha de cierre de la evaluación. (no son tenidas en cuenta en los resultados evaluación anuales)	<b>Sin medición</b>

Los resultados detallados sobre la evaluación del grado avance y desviación temporal de cada una de las actuaciones se recogen en el anexo 1.

**El segundo de los ejes se centra en los indicadores de seguimiento,** que se evalúan individualmente según su nivel de cumplimiento tal y como se muestra en la tabla 4.

TABLA 4. EVALUACIÓN PIER.  
ESCALA DE VALORACIÓN DEL CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES CUANTITATIVOS

Escala	Valoración
Valor observado >95% del valor esperado en el periodo evaluado	<b>Alcanzado</b>
Valor observado 75%-95% del esperado en el periodo evaluado	<b>Parcialmente alcanzado</b>
Valor observado <75% del esperado en el periodo evaluado	<b>No alcanzado</b>
No se dispone de información en el periodo evaluado	<b>Sin medición</b>

El resultado obtenido en la evaluación de los indicadores de seguimiento incluidos en cada uno de los objetivos, las líneas estratégicas y del global del plan refleja el porcentaje de indicadores que han alcanzado el valor esperado (estándar) frente al total de indicadores contenidos en cada uno de estos niveles. Para ello se emplea la misma escala de colores que en el caso del grado de avance de las actuaciones (tabla 2).

Los resultados detallados sobre la evaluación del nivel de cumplimiento de cada uno de los indicadores se recogen en el anexo 2.



## Resultados:

Del total de las 189 actuaciones previstas en el PIER, el 31 de diciembre de 2019 se encuentran iniciadas 127 el 67% del total y otras 12 (6,3%) que se encuentran finalizadas. El grado de avance en 2019 ha sido del 41,56%, prácticamente el mismo que el obtenido en 2018 (tabla 5), y un 31% de sus indicadores de seguimiento han alcanzado el estándar esperado.

TABLA 5. EVALUACIÓN PIER 2017-2020  
VALORACIÓN DEL CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES Y GRADO DE AVANCE GLOBAL

		Indicadores	GA
PIER 2017	Evaluación PIER - Año 2017	22 %	24,94%
PIER 2018	Evaluación PIER - Año 2018	33 %	40,13%
PIER 2019	Evaluación PIER - Año 2019	31 %	41,56%

TABLA 6. EVALUACION DEL PIER. AÑO 2019  
CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y ACTUACIONES POR LÍNEAS ESTRATÉGICAS (LE)

Cod.	Denominación de las Líneas Estratégicas	Indicadores	Actuación
PIER 2019	Evaluación PIER - Año 2019	31%	41,56%
LE.01	EPIDEMIOLOGÍA	71%	72,29%
LE.02	INFORMACIÓN	38%	25,62%
LE.03	PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	14%	24,13%
LE.04	ATENCIÓN SANITARIA	0%	24,21%
LE.05	RECURSOS TERAPÉUTICOS	18%	50,97%
LE.06	EDUCACIÓN	33%	32,75%
LE.07	SERVICIOS SOCIALES	57%	46,44%
LE.08	COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA	11%	23%
LE.09	FORMACIÓN	100%	72,78%
LE.10	INVESTIGACIÓN	13%	27,42%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

En 2019 las líneas estratégicas con grado de avance  $\geq 50\%$  son Epidemiología, Recursos Terapéuticos y Formación seguido de Servicios Sociales con GA del 46%. El resto de las líneas estratégicas muestran GA que oscilan entre el 23% y 33% para este año.

Respecto a las diferencias con los valores obtenidos en 2018 (tabla 7) la mayoría de



las líneas estratégicas permanece alrededor de los valores de 2018  $\pm$  10%. Superan el GA del 10% respecto a 2018 las líneas de Epidemiología, Coordinación Socio-Sanitaria y Formación con una mejora del 13% 12% y 23%. A este respecto es de señalar que cierto número de registros de distintas líneas de actuación no han sido actualizados y por lo que sus resultados probablemente estén subestimados. Tampoco se ha detallado de forma cualitativa los avances por objetivos para las distintas líneas estratégicas exceptuando Epidemiología, Prevención, Coordinación Socio-Sanitaria, y Servicios Sociales por lo que no figuran en sus respectivos capítulos.

TABLA 7. EVALUACIÓN PIER 2018-2019  
CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES Y GRADO DE AVANCE DE LAS ACTUACIONES

		2018		2019	
		Indicadores	GA	Indicadores	GA
LE.01	EPIDEMIOLOGÍA	41%	59%	71%	72%
LE.02	INFORMACIÓN	38%	26%	38%	26%
LE.03	PREVENCIÓN	27%	27%	14%	24%
LE.04	ATENCIÓN SANITARIA	12%	26%	0%	24%
LE.05	RECURSOS TERAPÉUTICOS	14%	48%	18%	51%
LE.06	EDUCACIÓN	30%	44%	33%	33%
LE.07	SERVICIOS SOCIALES	32%	40%	57%	46%
LE.08	COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA	17%	11%	11%	23%
LE.09	FORMACIÓN	100%	50%	100%	73%
LE.10	INVESTIGACIÓN	65%	55%	13%	27%

## LE-1. Línea estratégica de epidemiología:

Del total de actuaciones previstas para 2019 (14) se encuentran iniciadas el 92.86% (13), una de ellas finalizada (establecer una definición de “Tumor Maligno Raro” en la Región de Murcia). Esta línea en su conjunto presenta un grado de avance en 2019 del 72%. El 70,59% (12) de sus indicadores de seguimiento han alcanzado el estándar marcado para 2019 y el 11,76% (2) se encuentran cercanos al estándar (tabla 6 y anexo 2).

TABLA 8. EPIDEMIOLOGÍA. AÑO 2019  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.01	EPIDEMIOLOGIA	71%	72,29%
Obj.01	Mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER	100%	92,50%
Obj.02	Mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER	50%	71,67%
Obj.03	Mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER	67%	73,33%
Obj.04	Realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras	67%	51,67%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

Tres de los 4 objetivos que contiene esta línea están relacionados con el Sistema de Información de Enfermedades Raras (SIER), y presentan grados de avance del 72% al 92% en sus actuaciones con niveles de cumplimiento del 50% al 100% en sus indicadores.

En 2019 se ha avanzado en mensajería electrónica. Se han publicado dos informes nuevos sobre fibrosis quística y esclerosis tuberosa.

Por otro lado, el número de ER validadas de forma automatizada se ha incrementado disponiendo de más de 500 perfiles de validación que han permitido el descarte o la confirmación de más de 27.000 casos.

La participación en el proyecto europeo (RDCODE) que ha permitido el mapeo de códigos CIE-10S a códigos Orpha y ampliar el número de casos codificados con ellos.

En el objetivo 4 (análisis epidemiológico de tumores malignos raros y la mortalidad por ER), están iniciadas cinco de las seis actuaciones contempladas, encontrándose una de ellas finalizada. Su grado de avance es del 52% y el 67% de sus indicadores alcanzan el



estándar esperado para 2019 (anexos 1 y 2). Se ha publicado un informe sobre la incidencia de los tumores raros en la Región de Murcia, pero sigue pendiente el informe sobre mortalidad.

## LE-2. Línea estratégica de información

Esta Línea Estratégica consta de 2 objetivos, 7 líneas de actuación y 8 indicadores. Del total de actuaciones previstas un 75% (5) se encuentra iniciadas, una de ellas (celebrar la feria de las entidades de discapacidad) se ha iniciado en 2019. Esta línea presenta un grado de avance del 25,62%, y el 38% de los indicadores de seguimiento superan el estándar esperado en 2019 (tabla 9).

TABLA 9. INFORMACIÓN. AÑO 2019  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.02	INFORMACION	38%	25,62%
Obj.05	Garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo laboral y social	0%	0%
Obj.06	Aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía	75%	51,25%

Adecuado Moderado Bajo

El objetivo 6 (aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía) presenta un GA del 51,25% con un nivel de cumplimiento de sus indicadores del 75%. Las líneas de actuación con mayor GA en 2019 son las relacionadas con actividades de sensibilización en los ámbitos sanitario, educativo, social y laboral con el 70% de GA, al igual que las relacionadas con la celebración de la feria de las Entidades de Discapacidad que igualan el mismo porcentaje. La celebración del día internacional de las personas con discapacidad presenta un 60% de nivel de desarrollo en 2019.

### LE-3. Línea estratégica de prevención, detección precoz y diagnóstico:

Esta línea estratégica consta de un total cinco objetivos, 18 actuaciones y 22 indicadores de seguimiento. A diciembre de 2019 se encuentran iniciadas el 50% (9) de las actuaciones y una más se encuentra finalizada. El grado de avance es del 24,13% y un 14% de sus indicadores superan el estándar establecido.

TABLA 10. PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. AÑO 2019  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.03	PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	14%	24,13%
Obj.07	Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria	0%	15,67%
Obj.08	Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras	12%	25%
Obj.09	Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras	25%	25%
Obj.10	Mejorar el diagnóstico y asesoramiento genético	25%	50%
Obj.11	Mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria	0%	5%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

El objetivo 10 (mejorar el diagnóstico y asesoramiento genético) presenta un grado de avance en sus actuaciones con el 50% y un 25% de sus indicadores de seguimiento alcanzan el estándar esperado. Las actuaciones con mayor grado de avance en 2019 están en relación con la implementación de Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC con el 80% de GA.

Los objetivos 8 (mejorar el diagnóstico prenatal de la ER) y 9 (mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras) presentan ambos un 25% de grado de avance con un 25% y 15% de nivel de cumplimiento de sus indicadores respectivamente. Durante 2019 se ha realizado el informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado. Se han implementado test genéticos con aCGH y secuenciación masiva, incluidos en cartera de servicios del CBGC, esta actuación presenta un GA del 66%.

Para el objetivo 9 (mejorar los programas de cribado neonatal en ER) la actuación más destacada está relacionada con el aumento de muestras recibidas en el laboratorios

antes de los 4 días de la extracción con un 96% de GA.

Los objetivos 7 y 11 relacionados con la prevención primaria y el diagnóstico posnatal en atención primaria tienen un GA bajo similar al obtenido en 2018.

Durante 2019 se ha realizado una primera reunión del grupo multiprofesional del SMS del PANA para llevar a cabo una actualización del programa que incluya capítulos que incorporen intervenciones para la detección precoz de las ER con el objetivo de mejorar los diagnósticos de sospecha de ER a nivel de atención primaria.

#### LE-4. Línea estratégica de atención sanitaria:

Esta línea de actuación consta de 4 objetivos, 16 líneas de actuación y 17 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones se encuentran iniciadas a Diciembre de 2019 el 75% (12) y una más se encuentra finalizada (definir una unidad de coordinadora de referencia para las ER). El grado de avance obtenido para la línea estratégica es del 24,21%, este año no se ha notificado el valor de los indicadores debido a las dificultades encontradas para finalizar su medición.

TABLA 11. ATENCIÓN SANITARIA. AÑO 2019  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.04	ATENCIÓN SANITARIA	0%	24,21%
Obj.12	Garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.	0%	10,18%
Obj.13	Establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.	0%	33,33%
Obj.14	Asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.	0%	18,33%
Obj.15	Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.	0%	35%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

Los objetivos con mayor grado de avance en 2019 son el objetivo 15 (garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con ER) que presenta un 35% de avance. La línea de actuación dirigida a establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER obtiene un GA del 90% en concreto se ha



iniciado la ampliación en red de la unidad regional de Hospitalización domiciliaria y cuidados paliativos pediátricos (UHD y CPP). Una segunda línea que destaca también en este objetivo es la dirigida a crear grupos psicoeducativos de entretenimiento de padres en los Centros de Salud mental Infanto-Juvenil con un 40% de GA con la creación de la Unidad de salud mental infanto juvenil del HCUVA (área 1)

El objetivo 13 (establecer el modelo regional para la atención sanitaria de personas con ER) presenta un 33,33% de GA. Se ha definido una unidad coordinadora de referencia para las ER, alcanzándose el 100 de GA y finalizándose esta línea de actuación en 2019.

En 2019 y una vez definida la unidad coordinadora de referencia de ER se ha iniciado la definición de las unidades regionales específicas para las ER. También se ha puesto en marcha la elaboración de protocolos de coordinación de la salud mental infanto juvenil con la sección de genética médica, la unidad de hospitalización de corta estancia y el centro de salud mental.

El objetivo 14; (Asegurar la continuidad asistencia a las personas con ER) alcanza un 18,13% de GA, la actuación más destacada va dirigida a conseguir la implantación de un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar con un 33% de GA, se han contratado profesionales de enfermería para la gestión de casos en las áreas 1, 3 y 9.

#### **LE-5. Línea estratégica de recursos terapéuticos:**

Esta línea estratégica consta de 6 objetivos, 22 líneas de actuación y 22 indicadores de seguimiento. A Diciembre de 2019 se encuentran iniciadas el 41% (9) de las actuaciones y el 28% (6) se encuentran finalizadas. El grado de avance para 2019 es del 50,97% y el 18% de sus indicadores superan el estándar establecido. Otro 9% (2) quedan cercanos al estándar.

TABLA 12. RECURSOS TERAPÉUTICOS. AÑO 2019  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.05	RECURSOS TERAPÉUTICOS	18%	50,97%
Obj.16	Desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.	33%	100%
Obj.17	Facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.	67%	66,67%
Obj.18	Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.	0%	16,67%
Obj.19	Potenciar la red de servicios de atención temprana.	17%	69%
Obj.20	Acelerar la implantación de medidas de atención temprana.	0%	52,50%
Obj.21	Potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras	0%	1%

■ Adecuado 
 ■ Moderado 
 ■ Bajo

Objetivo 16. Durante 2019 se ha finalizado la LA que concreta el desarrollar e implementar la normativa de regulación del programa MERS. A fecha actual todas las actividades de este objetivo se encuentran finalizadas.

El objetivo 17 (facilitar el acceso a diferentes productos sanitarios) y el objetivo 19, (potenciar la red de servicios de atención temprana) presentan el 66,67% y el 69% respectivamente pero con diferente nivel de cumplimiento de sus indicadores que se sitúan en el 66,67% y 17% respectivamente.

Para el objetivo 17 una de sus actuaciones se encuentra finalizada (Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento). La creación de un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER tiene también un 100% de GA aunque no consta como finalizada.

El objetivo 19 presenta dos actuaciones con un 100% de GA en 2019, una concreta actividades destinadas a la realización del estudio de viabilidad para asignar a los CDIAT sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER, esta actuación se ha dado por finalizada. La otra LA

está en relación con el número de CDIAT integrados en la red pública, con la consolidación y aumento de la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles; se ha notificado que actualmente hay 33 CDIAT en la Región con una financiación IMAS en 2019 de 4.737.681 euros.

El resto de objetivos (18, 20, 21) presentan grados de avance similares a los obtenidos en 2018.

#### LE-6. Línea estratégica de educación:

Esta línea contiene 5 objetivos, 29 líneas de actuación y 27 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones en 2019 (29) un 65% (19) se encuentran iniciadas. El grado de avance de esta línea en conjunto es del 32,75% y un 33% de nivel de cumplimiento de sus indicadores.

TABLA 13. EDUCACIÓN. AÑO 2019  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.06	EDUCACION	33%	32,75%
Obj.22	Informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.	0%	0%
Obj.23	Mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras.	20%	43%
Obj.24	Determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.	33%	50%
Obj.25	Ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.	33%	22,73%
Obj.26	Coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.	80%	48%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

El objetivo 26, (coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con ER) presenta un grado de avance del 48% y el 80% de cumplimiento de sus indicadores. La líneas de actuación más destacadas con el 100% de GA concreta actividades para la incorporación en centros educativos de profesionales con perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar y con el 90% de GA las actividades de información a los centros educativos de la red de centros

sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario, (avances notificados a Diciembre de 2018).

Los objetivos 23 y 24 mejorar la información disponible en centros educativos sobre necesidades específicas de alumnado con ER y su detección temprana presentan el 43% y 50% de grado de avance.

Para el objetivo 23 la actuación más destacadas está relacionada con la realización de sesiones de trabajo trans-disciplinares de presentación de casos, y en el caso del objetivo 24 con la realización una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible del alumnado con ER que lo requiera, ambas con el 100% de GA desde el inicio del proyecto en 2017.

El objetivo 25 sobre ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con ER obtiene un 21%. La actuación más desarrollada con el 100% de GA (informado a diciembre de 2108) consiste en el asesoramiento a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas. El objetivo 23 informar y sensibilizar a la comunidad educativa no ha obtenido ningún GA en este año.

#### **LE-7. Línea estratégica servicios sociales:**

Esta línea estratégica consta de 8 objetivos y 28 líneas de actuación y 28 indicadores de seguimiento. A diciembre de 2019 se encuentran iniciadas el 69% (17) de sus líneas de actuación, dos de ellas se iniciaron a lo largo de 2109. El grado de avance de esta línea en conjunto ha sido de 46,44%, los indicadores de seguimiento el 57% (15) han alcanzado el estándar esperado y el 7% (2) quedan cercanos al estándar (tabla 14).

Los objetivos con grado de avance mayor del 50% son los destinados a mejorar las ayudas económicas, la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad de las personas con ER, la mejora en la valoración de la discapacidad y a potenciar el acceso a los servicios sociales de atención primaria (objetivos 27, 28, 29 y 30). El nivel de cumplimiento de sus indicadores oscila desde el 100% del objetivo 28 al 33% del objetivo 27.

TABLA 14. SERVICIOS SOCIALES. AÑO 2019  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.07	SERVICIOS SOCIALES	57%	46,44%
Obj.27	Potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).	33%	53,33%
Obj.28	Mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.	100%	75%
Obj.29	Mejorar las ayudas económicas para entender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.	50%	85%
Obj.30	Mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.	67%	60,83%
Obj.31	Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.	40%	34%
Obj.32	Promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.	67%	43,33%
Obj.33	Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.	0%	0%
Obj.34	Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.	100%	20%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

La línea de actuación con mayor grado de avance para el objetivo 27 (potenciar el acceso de personas con ER a los servicios sociales de atención primaria) se concreta en las actividades relacionadas con la mejora en la cobertura y estabilización de la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región con el 90% de GA.

Para el objetivo 28 (mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad de las personas con ER) las actuaciones relacionadas con el incremento de la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio y el incremento de la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio a personas afectadas por ER alcanzan ambas el 100% de GA.

Para el objetivo 29 (mejorar las ayudas económicas socio familiares o individuales de personas con ER) las líneas de actuación (LA) destinadas a convocar ayudas económicas

individualizadas a personas con discapacidad (PcD) y a situar el importe de las ayudas Individualizadas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, presentan el 100% de GA. Con el 90% de GA figuran las actividades encaminadas a priorizar en las Ayudas Individualizadas a PcD, a personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.

Para el objetivo 30 (mejorar la valoración de discapacidad e independencia en personas con ER) destacan las líneas cuyos objetivos son la difusión e implementación de una Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER sobre 30 ER existentes en la Región de Murcia con el 100% de GA y la incorporación anual de 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad con el 90%.

El objetivo 31, promover el movimiento asociativo de las personas con ER, y el 32 promover la accesibilidad universal, presentan un GA del 34% y 43% respectivamente. Destacan líneas de actuación con considerable grado de avance como el fomento de la participación social de las personas con ER mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan (objetivo 31) con un 90% de GA y el desarrollo y aplicación de la normativa para la supresión de barreras arquitectónicas y fomento de la accesibilidad universal (objetivo 32) con un 60% de GA.

El objetivo 34 presenta un GA del 20% pese a tener un nivel de cumplimiento de sus indicadores del 100% para este año. El objetivo 33 no ha obtenido ningún GA en 2109.

#### **LE-8. Línea estratégica de coordinación socio-sanitaria:**

Esta línea consta de 2 objetivos, 8 líneas de actuación y 10 indicadores. Del total de actuaciones previstas (8) se han iniciado el 50% (4), una de ellas en 2019. Presenta un 23% de grado de avance con un 11% de nivel de cumplimiento de sus indicadores.

TABLA 15. COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. AÑO 2019  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.08	COORDINACION SOCIO-SANITARIA	11%	23%
Obj.35	Elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.	17%	46%
Obj.36	Mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.	0%	0%

 Adecuado  Moderado  Bajo

En el objetivo 35 (elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención de personas con ER y sus familiares) se han iniciado todas las actuaciones alcanzando un grado de avance del 46%. La línea de actuación con mayor GA (100%) consiste en las actividades llevadas a cabo para la creación de la Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER. También se ha alcanzado un 50% de GA la elaboración del mencionado protocolo y el establecimiento de indicadores para su evaluación.

Las actividades del objetivo 36 deberían haber comenzado en 2018, y sus indicadores de seguimiento se evaluarían en 2019 sin embargo ninguna se ha puesto en marcha a la fecha de cierre del periodo evaluado.

#### LE-9. Línea estratégica de formación:

Esta línea dispone de 3 objetivos, 23 líneas de actuación y 3 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones previstas (23) se encuentran iniciadas el 60% (14) y finalizadas el 8% (2). El grado de avance de esta línea en conjunto es del 72,78% y el cumplimiento de sus indicadores del 100%

TABLA 16. FORMACIÓN. AÑO 2019  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.09	FORMACION	100%	72,78%
Obj.37	Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de salud, ciencias sociales y educación.	100%	100%
Obj.38	Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia).	100%	60%
Obj.39	Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de la Administración Local y Regional.	100%	58,33%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

El objetivo 37 (aumentar el nivel de conocimiento de las ER en la formación de grado) ha alcanzado un GA del 100%. En 2019 se ha finalizado una línea de actuación (Incrementar los contenidos docentes acerca de ER en los distintos grados universitarios de la Salud, ciencias sociales y educación) y la segunda línea activa en 2019 relacionada con la sensibilización a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER presenta también un grado de avance del 100%.

El objetivo 38 (profundizar en el conocimiento y manejo de las ER en la formación de posgrado) alcanza el 60% de GA. Se ha finalizado en 2019 una actuación (Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado). Destaca también con el 100% de GA las actividades relacionadas con mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.

El objetivo 39 en relación con la formación continuada sobre ER en distintos colectivos alcanza el 58,33%, destacan con un 100% de GA las actuaciones en relación con la actualización en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios que atiendan una población con alta prevalencia con las ER, con el 95% Informar y debatir sobre el Plan estratégico de ER y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias (calidad de vida) y con un 90% la actualización sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.

Todos los objetivos presentan el 100% de nivel de cumplimiento de sus indicadores.

## LE-10. Línea estratégica de investigación:

Esta línea se compone de 3 objetivos, 23 líneas de actuación y 23 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones previstas (23) se han iniciado 20 (86,95%) y una se encuentra finalizada. Esta línea presenta un 27,42% de grado de avance y un 13% de cumplimiento de indicadores (tabla 17).

TABLA 17. INVESTIGACIÓN. AÑO 2019  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.10	INVESTIGACION	13%	27,42%
Obj.40	Potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.	8%	36,25%
Obj.41	Potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.	20%	21%
Obj.42	Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.	17%	25%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

El objetivo 40 (desarrollar proyectos de investigación para la mejora del diagnóstico de ER) presenta el mayor grado de avance con un 36,5%. El estudio con mayor grado de desarrollo durante el año es el relacionado con la aplicación la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica con un 100% de GA y finalización de la línea. Con un 50% de GA destaca el estudio para caracterizar fenotípica y genotípicamente la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica con un 50% de GA. El estudio las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica tiene para este año un 20% de GA

El objetivo 42 (desarrollo de líneas de investigación en relación con la epidemiología de las ER) presenta un 25% de GA. Realizar un estudio ER de base genética con efecto fundador en la Región que presenta un GA del 100% y el desarrollo del estudio para la introducción de herramientas de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud de los afectados por ER presenta el 50%.

El objetivo 41 (potenciar estudios en relaciona con el tratamiento de las ER) presenta un 21% de GA. Dentro del objetivo la actuación dirigida a crear el Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional presenta un 90% de GA



El nivel de cumplimiento de sus indicadores para este año es del 8%, 17% y 20% respectivamente. Los 5 indicadores del objetivo 40 se encuentran sin medición ni definición del estándar.

## ANEXO 1: EVALUACIÓN DE LAS ACTUACIONES

### EPIDEMIOLOGÍA. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
01.01	Adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES.	25%	100%	100%	2017	2018	Finalizado
01.02	Desarrollar un listado propio de enfermedades raras para el SIER.	5%	100%	85%	2017	2020	Iniciado
01.03	Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	100%	50%	100%	2017	2020	Iniciado
02.01	Normalizar el envío de información de las fuentes al SIER.	0%	0%	95%	2017	2020	Iniciado
02.02	Monitorizar el rendimiento y validez de las fuentes.	25%	50%	50%	2017	2018	Iniciado, fuera de plazo
02.03	Desarrollar nuevos procesos de validación automática de la información.	100%	100%	70%	2017	2020	Iniciado
03.01	Monitorizar la calidad de la información contenida en SIER.	15%	20%	20%	2017	2020	Iniciado
03.02	Desarrollar nuevos indicadores de gravedad de la enfermedad.	100%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
03.03	Desarrollar informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades.	50%	90%	100%	2017	2020	Iniciado
04.01	Establecer una definición de "Tumor Maligno Raro" en la Región de Murcia.	0%	90%	100%	2017	2017	Finalizado
04.02	Definir criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia.	0%	10%	10%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
04.03	Consensuar los indicadores epidemiológicos los TMR y la mortalidad por ER.	0%	50%	50%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
04.04	Elaborar informes generales periódicos de los TMR en la Región de Murcia.	0%	5%	100%	2017	2020	Iniciado
04.05	Elaborar informes periódicos generales de la mortalidad por ER en la Región de Murcia.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
04.06	Elaborar un Informe específico de los tumores raros infantiles.	0%	50%	50%	2017	2019	Iniciado, fuera de plazo

## INFORMACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
05.01	Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.	0%	0%	0%	2017	2018	No iniciado y desviado
05.02	Fomentar actividades relacionadas con las ER dentro de la Escuela para la Salud de la Región de Murcia	0%	25%	0%	2017	2020	Iniciado
05.03	Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	0%	0%	0%	2017	2018	No iniciado y desviado
06.01	Desarrollar acciones de sensibilización en cada uno de los ámbitos (sanitario, educativo, social, laboral).	50%	75%	70%	2017	2018	Iniciado, fuera de plazo
06.02	Celebrar el Día Internacional de las Personas con Discapacidad conjuntamente Administración, y entidades del Tercer Sector, contando con la presencia de Entidades de personas con ER.	0%	100%	60%	2017	2020	Iniciado
06.03	Celebrar la Feria de las Entidades de discapacidad (incluir a Entidades de personas con ER).	0%	0%	70%	2017	2020	Iniciado
06.04	Desarrollo de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado

## PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
07.01	Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo.	25%	25%	25%	2017	2020	Iniciado
07.02	Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de Neonatología de la Región y a su vez integrar esta información en otros registros relacionados (SIER).	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
07.03	Actualizar e impulsar el protocolo de Consulta Pre-concepcional del PIAM en atención primaria para potenciar la identificación de riesgos relacionados con la salud materno-infantil, y minimizarlos antes del embarazo.	0%	5%	22%	2017	2020	Iniciado
08.01	Reforzar la captación precoz de embarazadas con mayor riesgo de ER y establecer protocolos de derivación preferente a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
08.02	Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosopatías en el 1er trimestre.	0%	50%	50%	2017	2018	Iniciado
08.03	Valorar la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	0%	100%	100%	2018	2018	Finalizado
08.04	Definir a través del PIAM los circuitos asistenciales para el asesoramiento a la pareja para la toma de decisiones ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	0%	100%	0%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
08.05	Establecer las vías para posibilitar la interrupción legal de la gestación en las mejores condiciones de seguridad sobre la salud física y mental de la madre con diagnóstico prenatal de una ER dentro de la red asistencia pública regional.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
08.06	Posibilitar la confirmación de los fetos diagnosticados de ER.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
08.07	Ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH y secuenciación masiva, y al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de ER.	0%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
09.01	Asegurar a través del PIAM la adecuada información a las mujeres embarazadas y a sus parejas acerca del Programa de Detección Precoz y sus procedimientos.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
09.02	Mejorar la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en las plantas de maternidad y de segundas muestras en los centros de salud.	66%	75%	75%	2017	2020	Iniciado
09.03	Ampliar el nº de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (HAC y Lisosomales).	-	0%	0%	2018	2018	No iniciado y desviado
10.01	Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos que se realizan en el CBGC.	0%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
10.02	Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER.	5%	100%	10%	2017	2020	Iniciado
10.03	Identificar los laboratorios de análisis genéticos y serv. de asesoramiento con actividad (RM)	0%	0%	0%	2017	2017	No iniciado y desviado
10.04	Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia.	0%	0%	0%	2017	2017	No iniciado y desviado
11.01	Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de ER en niño.	0%	0%	5%	2017	2020	Iniciado

## ATENCIÓN SANITARIA. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado actuación
		2017	2018	2019			
12.01	Estudiar el tiempo medio de diagnóstico de las ER, monitorizarlo y reducirlo.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
12.02	Implantar en OMI algoritmos de sospecha en atención primaria.	0%	0%	0%	2017	2019	No iniciado y desviado
12.03	Establecer y difundir un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico orientando su valoración inicial.	0%	60%	0%	2017	2019	Iniciado, fuera de plazo
12.04	Establecer protocolos específicos para ER orientando su atención y derivación a la unidad de experiencia correspondiente.	0%	7%	0%	2017	2020	Iniciado
12.05	Crear consultas interdisciplinares (valoración del paciente por los distintos especialistas implicados en su patología el mismo día).	0%	11%	11%	2017	2018	Iniciado, fuera de plazo
12.06	Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de HCE.	50%	50%	50%	2017	2019	Iniciado, fuera de plazo
13.01	Definir una unidad coordinadora de referencia para las ER	0%	90%	100%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
13.02	Definir la unidades de referencia regionales específicas de ER.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
13.03	Facilitar la creación de CSUR regionales y su participación en las redes internacionales de ER.	100%	0%	100%	2017	2020	Iniciado
14.01	Implantar un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar.	11%	33%	33%	2017	2019	Iniciado, fuera de plazo
14.02	Implantar las consultas de transición para pacientes con ER trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y adultos.	5%	11%	11%	2017	2020	Iniciado
14.03	Sesiones médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos sobre casos de la consulta de transición.	0%	11%	11%	2017	2020	Iniciado
15.01	Elaborar protocolos de coordinación de la Salud Mental Infanto-Juvenil con la Sección de Genética Médica, la Unidad de Hospitalización de Corta Estancia y el Centro de SM en pacientes con ER.	0%	0%	10%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
15.02	Mejorar el Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años.	0%	0%	0%	2017	2017	No iniciado y desviado
15.03	Crear grupos psicoeducativos de entrenamiento de padres en los Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil.	0%	40%	40%	2017	2020	Iniciado
15.04	Establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER.	0%	90%	90%	2017	2018	Iniciado, fuera de plazo

## RECURSOS TERAPÉUTICOS. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
16.01	Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.	100%	100%	100%	2017	2020	Finalizado
16.02	Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.	100%	-	-	2017	2017	Finalizado
16.03	Desarrollar una plataforma informática para la obtención y registro de datos clínicos necesarios para evaluar los resultados de los tratamientos con MERS, integrada en los sistemas de información del SMS.	100%	-	-	2017	2017	Finalizado
16.04	Elaborar formularios en la historia clínica informatizada de Selene, para registro de datos clínicos y emisión de informe de inicio y de renovaciones de los medicamentos que la CRFT catalogue como MERS.	100%	-	-	2017	2017	Finalizado
17.01	Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.	100%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
17.02	Elaborar un análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.	0%	0%	0%	2018	2020	No iniciado y desviado
17.03	Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento.	100%	100%	100%	2017	2020	Finalizado
18.01	Crear un mapa de recursos de terapias avanzadas disponibles en la Región de Murcia y sus aplicaciones en enfermedades raras, así como las modalidades de acceso.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
18.02	Incrementar los enlaces de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
18.03	Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.	50%	50%	50%	2017	2020	Iniciado
19.01	Publicar la normativa regional de la atención temprana.	90%	90%	50%	2017	2018	Iniciado, fuera de plazo
19.02	Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla.	0%	50%	100%	2017	2018	Finalizado
19.03	Elaborar una cartera de servicios ofrecidos por los CDIAT amplia y abierta	0%	0%	0%	2017	2018	No iniciado y desviado
19.04	Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de AT y de certificación de dicha necesidad, de manera sectorizada, que cubran adecuadamente todo el territorio.	47%	55%	30%	2017	2020	Iniciado
19.05	Consolidar y aumentar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles.	0%	50%	100%	2017	2020	Iniciado
20.01	Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria.	22%	50%	50%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
20.02	Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos	68%	55%	55%	2017	2018	Iniciado, fuera de plazo

## RECURSOS TERAPÉUTICOS. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
21.01	Apertura consulta específica de RHB para ER frecuentes en cada Área de Salud.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
21.02	Apertura consulta específica de RHB para ER infrecuentes, de Referencia Regional.	0%	0%	0%	2018	2018	No iniciado y desviado
21.03	Potenciar los servicios de rehabilitación hospitalarios para que puedan atender a personas con ER.	0%	0%	0%	2017	2018	No iniciado y desviado
21.04	Establecer mecanismos de coordinación entre los servicios de rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER > de 6 años.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
21.05	Establecer mecanismos coordinación entre los servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados <de 6 años con una ER que los requieran.	5%	5%	5%	2017	2020	Iniciado

## EDUCACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Código	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
22.01	Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
22.02	Crear un foro de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias de inclusión del alumnado con ER.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
22.03	Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.	0%	5%	0%	2017	2020	Iniciado
22.04	Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones.	75%	100%	0%	2017	2020	Iniciado
22.05	Incluir en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial de los centros educativos, la lucha contra el estigma y exclusión del menor con ER	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
23.01	Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
23.02	Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.	100%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
23.03	Mejorar el registro de la información socio-sanitaria relevante de cada alumno con una ER en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	0%	25%	25%	2017	2020	Iniciado

## EDUCACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Código	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
23.04	Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	25%	40%	40%	2017	2020	Iniciado
23.05	Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	0%	50%	50%	2017	2020	Iniciado
24.01	Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.	100%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
24.02	Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con ER.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
24.03	Incorporar en los Planes de Actuación General de los EOEP de Sector, programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con ER.	0%	50%	50%	2017	2020	Iniciado
25.01	Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.	0%	0%	0%	2017	2017	No iniciado y desviado
25.02	Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.	100%	Sin medición	Sin medición	2017	2017	Iniciado
25.03	Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función las necesidades identificadas en alumnos con ER.	50%	50%	50%	2017	2020	Iniciado
25.04	Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.	100%	50%	50%	2017	2020	Iniciado
25.05	Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.	50%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
25.06	Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
25.07	Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.	0%	0%	0%	2017	2017	No iniciado y desviado
25.08	Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del SEF para mejorar la transición a la vida laboral y adulta.	50%	50%	50%	2017	2020	Iniciado
25.09	Instar a la Comisión de Pruebas de acceso, para que se contemplen las ER en el protocolo que se tiene establecido para apoyar el acceso a la universidad de personas con discapacidad.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
25.10	Instar a las universidades a que contemplen las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
25.11	Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).	-	0%	0%	2018	2020	No iniciado y desviado

### EDUCACIÓN GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Código	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
26.01	Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario.	50%	90%	90%	2017	2020	Iniciado
26.02	Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar.	50%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
26.03	Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.	0%	15%	0%	2017	2020	Iniciado
26.04	Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa.	0%	100%	50%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
26.05	Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.	100%	100%	0%	2017	2020	Iniciado

### SERVICIOS SOCIALES. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (Año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
27.01	Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región.	100%	100%	90%	2017	2020	Iniciado
27.02	Mejorar el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación y valoración a las personas con ER, a través de la Red Pública de SS de AP.	0%	50%	20%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
27.03	Mejorar la difusión periódica y sistemática de información a las entidades de personas con ER, sobre servicios, prestaciones y programas sociales de carácter general y específicos de ER.	0%	0%	50%	2017	2020	Iniciado
28.01	Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	100%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
28.02	Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, a personas afectadas por ER y otras personas con graves dificultades.	0%	0%	50%	2017	2020	Iniciado
28.03	Incrementar la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio a personas afectadas por ER	100%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
28.04	Incrementar la cobertura del Servicio de Respiración Familiar a personas con ER	0%	0%	50%	2017	2020	Iniciado
29.01	Convocar Ayudas económicas individualizadas a personas con discapacidad (PcD).	100%	100%	100%	2017	2020	Iniciado

## SERVICIOS SOCIALES. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (Año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
29.02	Priorizar en las Ayudas Individualizadas a PcD, a personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.	0%	0%	90%	2017	2020	Iniciado
29.03	Situar el importe de las ayudas Individualizadas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, en su caso.	100%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
29.04	Ofrecer desde los servicios sociales de AP de todos los municipios de la región, una ayuda económica (bonotaxi) a personas con ER y discapacidad física que no pueden utilizar los transportes públicos colectivos.	0%	0%	50%	2017	2020	Iniciado
30.01	Difusión e implementación de Guía para la Valoración de la Discapacidad en ER en la Región de Murcia.	75%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
30.02	Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad.	5%	75%	90%	2017	2020	Iniciado
30.03	Unificar criterios de evaluación de la discapacidad en personas con ER entre administraciones y estamentos.	0%	90%	75%	2017	2020	Iniciado
30.04	Realizar un estudio conjunto con FEDER sobre las medidas de soporte de funciones vitales y movilidad en la escala de valoración específica contempladas en el baremo de discapacidad.	0%	0%	0%	2017	2017	No iniciado y desviado
30.05	Realizar un estudio con FEDER para incluir las medidas de soporte para ER que no están contempladas en la normativa y proponer la consideración de apoyo especial a quienes las precisan y sean > de 3 años.	0%	0%	0%	2017	2017	No iniciado y desviado
30.06	Actualizar conocimientos y normativas que incluyan el enfoque de las ER, respecto de la valoración de la dependencia y el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de del grado de discapacidad.	0%	0%	100%	2017	2020	Iniciado
31.01	Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en EELL de más de 50.000 habitantes.	0%	0%	80%	2017	2020	Iniciado
31.02	Contemplar la presencia de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	0%	0%	0%	2017	2017	No iniciado y desviado
31.03	Fomentar la participación social de las personas con ER mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan.	0%	0%	90%	2017	2020	Iniciado
31.04	Establecer cauces de coordinación entre el tejido asociativo del municipio y las entidades de personas con ER, en el conjunto de las Entidades de personas con discapacidad.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
31.05	Continuar el Programa de voluntariado municipal, apoyado por el colectivo de personas con ER y de sus familias, y las entidades que les representan.	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado

### SERVICIOS SOCIALES. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (Año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
32.01	Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad	0%	30%	50%	2017	2020	Iniciado
32.02	Potenciar la administración electrónica en los servicios afectados por la ley de Emergencia Social, dotándolos de RRHH y materiales para garantizar el cumplimiento de las distintas normativas afectadas.	0%	0%	20%	2017	2020	Iniciado
32.03	Desarrollo y aplicación de la normativa para fomento de la accesibilidad universal.	0%	40%	60%	2017	2020	Iniciado
33.01	Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, indicadores relacionados con la afectación del menor por una ER.	0%	0%	0%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
33.02	Orientar y derivar hacia los servicios sanitarios a los menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de ER para una valoración y diagnóstico precoz.	0%	0%	0%	2017	2020	Iniciado
34.01	Contemplar e incorporar las especificidades derivadas de la afectación de los menores por ER en la elaboración de la Estrategia de actuación ante posibles Situaciones de Riesgo en la Infancia.	0%	100%	20%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo

### COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
35.01	Crear la CT de Coordinación Socio-Sanitaria de ER dentro de la Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria.	50%	100%	100%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
35.02	Diseñar un marco jurídico y administrativo de coordinación y asistencia socio-sanitaria en la Región de Murcia para la atención a personas con ER y sus familiares.	0%	0%	40%	2017	2020	Iniciado
35.03	Definir e identificar los servicios y recursos existentes que deben funcionar en coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares.	0%	5%	40%	2017	2018	Iniciado, fuera de plazo
35.04	Elaborar el protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una ER y sus familiares, y establecer indicadores para su evaluación.	0%	1%	50%	2017	2018	Iniciado, fuera de plazo
35.05	Establecer acuerdos inter-institucionales operativos para implementar el Protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las ER y sus familiares.	-	0%	0%	2018	2019	No iniciado y desviado
36.01	Diseñar informes estandarizados para compartir información relativa a una persona con una ER, su situación y sus necesidades entre los dispositivos de intervención de los diferentes ámbitos de actuación.	-	0%	0%	2018	2019	No iniciado y desviado
36.02	Fomentar el trabajo en red, facilitando la creación de espacios inter-institucionales de encuentro entre profesionales.	-	0%	0%	2018	2019	No iniciado y desviado
36.03	Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	-	0%	0%	2018	2019	No iniciado y desviado

## FORMACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
37.01	Incrementar contenidos docentes acerca de ER en los grados univers. (Salud, ciencias sociales y educación).	-	50%	100%	2018	2020	Finalizado
37.02	Sensibilizar a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER.	-	75%	100%	2018	2020	Iniciado
38.01	Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia.	-	40%	40%	2018	2020	Iniciado
38.02	Introducir en los programas docentes de FSE contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de ER.	-	40%	40%	2018	2020	Iniciado
38.03	Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado.	-	40%	100%	2018	2020	Finalizado
39.01	Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.	10%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
39.02	Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.	30%	85%	85%	2017	2020	Iniciado
39.03	Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.	-	100%	100%	2018	2020	Iniciado
39.04	Actualizar las competencias en ER en el personal sanitario.	-	100%	100%	2018	2020	Iniciado
39.05	Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.	-	0%	0%	2018	2020	No iniciado y desviado
39.06	Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.	-	60%	60%	2018	2020	Iniciado
39.07	Actualizar en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios.	-	-	100%	2019	2020	Iniciado
39.08	Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.	-	0%	0%	2018	2020	No iniciado y desviado
39.09	Incluir en actividades formativas a los profesionales de centros privados colaboradores que forman parte del protocolo de AT (CDIAT,...).	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
39.10	Informar sobre aspectos clínicos y sanitarios de las ER a personal de centros educativos y servicios sociales.	0%	50%	70%	2017	2020	Iniciado
39.11	Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.	0%	50%	90%	2017	2020	Iniciado
39.12	Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.	0%	0%	50%	2017	2020	Iniciado
39.13	Actualizar en ER a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/discapacidad.	-	90%	75%	2018	2020	Iniciado
39.14	Formar en necesidades de autocuidado de personas con ER a profesionales de servicios sociales.	-	75%	75%	2018	2020	Iniciado
39.15	Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER.	-	0%	0%	2018	2020	No iniciado y desviado
39.16	Formar a profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar para mejorar atención a las ER.	-	0%	50%	2018	2020	Iniciado
39.17	Sensibilizar a profesionales de los 3 ámbitos sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria.	-	-	-	2019	2020	Sin medición
39.18	Informar sobre el PIERR y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias.	0%	60%	95%	2017	2020	Iniciado

## INVESTIGACIÓN GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019			
40.01	Valorar análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	5%	5%	5%	2017	2020	Iniciado
40.02	Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	50%	50%	50%	2017	2019	Iniciado, fuera de plazo
40.03	Caracterizar fenotípica y genotípicamente la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	20%	50%	50%	2017	2019	Iniciado, fuera de plazo
40.04	Estudiar las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	20%	20%	20%	2017	2019	Iniciado, fuera de plazo
40.05	Caracterizar clínica y molecularmente las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región de Murcia.	0%	100%	0%	2017	2019	Iniciado, fuera de plazo
40.06	Estudiar las mutaciones en el gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	5%	5%	5%	2017	2019	Iniciado, fuera de plazo
40.07	Estudiar la asociación de nuevos genes al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	5%	5%	5%	2017	2019	Iniciado, fuera de plazo
40.08	Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	35%	100%	100%	2017	2019	Finalizada
40.09	Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	0%	100%	100%	2017	2019	Iniciado, fuera de plazo
40.10	Evaluar el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune primaria en España	0%	100%	0%	2017	2019	Iniciado, fuera de plazo
40.11	Estudiar la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI	0%	100%	100%	2017	2020	Iniciado
40.12	Identificar los aspectos clínicos para la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis	0%	100%	0%	2017	2020	Iniciado
41.01	Desarrollo de legislación autonómica que facilite la realización de Ensayos Clínicos con Medicam. Huérfanos	5%	15%	5%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
41.02	Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional	5%	80%	90%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
41.03	Fomento de la realización de Ensayos Clínicos con medicamentos huérfanos.	95%	100%	0%	2017	2020	Iniciado
41.04	Fomento de la realización de Estudios Post-autorización con medicamentos huérfanos	90%	26%	0%	2017	2020	Iniciado
41.05	Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.	0%	100%	0%	2017	2020	Iniciado
42.01	Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	0%	5%	0%	2017	2020	Iniciado
42.02	Investigación epidemiológica en fact. riesgo medioambientales causantes de malformaciones congénitas.	0%	100%	0%	2017	2020	Iniciado
42.03	Explorar el uso de herramientas de evaluación de la CVRS de los afectados por ER.	0%	50%	50%	2017	2020	Iniciado
42.04	Estudio de prevalencia de ER en salud mental en base a un sistema de codificación único	0%	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
42.05	Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos	0%	0%	0%	2017	2018	No iniciado y desviado
42.06	Realizar un estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	0%	90%	100%	2017	2020	Iniciado

## ANEXO 2: EVALUACIÓN DE LOS INDICADORES DE SEGUIMIENTO 2019

### EPIDEMIOLOGÍA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES

Cód	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
01.00	Representatividad teórica de SIER	90%	87%	83%	67%
01.01	Casos validados en SIER codificados con CIE-10ES.	70%	100%	42%	0%
01.02	Casos registrados en SIER codificados con listado propio.	70%	100%	100%	0%
01.03	Incremento del nº de fuentes nuevas incorporadas al SIER	47	48	43	43
02.00	Casos validados de los registrados en el SIER.	60%	44%	42%	42%
02.01	Fuentes que envían información al SIER normalizada.	40%	95%	0%	0%
02.02	Nº de indicadores de rendimiento y validez de las fuentes analizadas en el SIER.	3	7	7	1
02.03	Casos incorporados al SIER que se confirman o descartan automáticamente.	20%	17%	5%	6%
03.01	Nº de nuevos indicadores de calidad de la información contenida en SIER monitorizados.	3	3	2	2
03.02	Casos con grado de dependencia reconocido del total de casos valorados registrados en SIER.	82%	73%	77%	83%
03.03	Nº de informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades raras publicados.	0	2	1	0
04.01	Definición de "Tumor Maligno Raro" en la Región de Murcia.	Sí	Sí	Sí	No
04.02	Definición de criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia.	Sí	No	No	No
04.03	Disponibilidad de indicadores epidemiológicos para el análisis de los TMR y de la mortalidad por enfermedades raras	Sí	Sí	No	No
04.04	Nº de informes epidemiológicos generales publicados sobre la epidemiología de los TMR en la Región de Murcia.	1	1	0	Sin medición
04.05	Nº de informes epidemiológicos publicados sobre la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	1	0	0	Sin medición
04.06	Nº de Informes específicos publicados de los tumores raros infantiles.	0	0	0	Sin medición



### INFORMACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
05.01	Espacio web con información general y recursos sobre Enfermedades en los ámbitos sanitario, educativo y social.	Sí	Sin medición	No	Sin medición
05.02.1	Informe anual sobre la escuela de pacientes para el manejo y cuidado de las ER	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición
05.02.2	Informe anual sobre la realización de actividades de promoción de la salud y prevención de las ER	Sí	Sin medición	Sí	Sin medición
05.03	Grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	Sí	Sin medición	Sin medición	No
06.01	Informe anual sobre las actividades de sensibilización a la población general relacionadas con las ER en cada uno de los ámbitos (Sanitario, Educativo, Servicios Sociales, Empleo).	Sí	Sí	Sí	Sí
06.02	Celebración conjunta del Día Internacional de las Personas con Discapacidad.	Sí	Sí	Sí	No
06.03	Celebración conjunta de la Feria de las Entidades de discapacidad.	Sí	Sí	Sin medición	No
06.04	Informe anual de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	Sí	No	Sin medición	No

## PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
07.01.01	% Implantación de la prescripción asistida en asistencia especializada.	60%	Sin medición	50%	50%
07.01.02	Guía para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo actualizada.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición
07.02.01	Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al ECEMC**	200	Sin medición	Sin medición	Sin medición
07.02.02	Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al SIER.	200	Sin medición	Sin medición	Sin medición
07.03	Cobertura de implantación de la consulta pre-concepcional.	25%	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08	Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal.	50%	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.01	Protocolos de derivación preferente para embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.02	Actualización y normalización en el PIAM de los procedimientos del cribado de aneuploidías en el 1er trimestre en los hospitales.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.03	Informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	Sí	Sí	Sí	Sin medición
08.04	Informe que contemple los circuitos asistenciales propuestos para el asesoramiento a la pareja ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	Sí	Sin medición	No	Sin medición
08.05	ILE anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER*.	50%	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.06	% de fetos muertos con diagnóstico de ER estudiados para confirmación.	50%	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.07	Test genéticos con aCGH y secuenciación masiva, y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC.	100%	66%	66%	0%
09.02.01	Muestras no validas*	1%	1,30%	1,16%	1,60%
09.02.02	Muestras recibidas en el laboratorios antes de los 4 días de la extracción*	99%	96,03%	95,79%	96,55%
09.02.03	Resultados de segundas muestras antes de los 20 días del recién nacido*	97%	31,13%	34,44%	30,05%
09.03	Inclusión de técnicas para diagnósticos de Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales en el PCN.	100%	0%	0%	0%
10.01	Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC.	80%	80%	60%	36%
10.02	Análisis genéticos para diagnóstico de ER solicitados por facultativos del SMS incluidos en cartera del CBGG.	60%	40%	40%	0%
10.03	Informe sobre laboratorios de análisis genéticos y servicios de asesoramiento genético identificados y autorizados en la Región.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición
10.04	Plan de Genética de la Región de Murcia.	Sí	Sin medición	No	Sin medición
11.01	Incremento del nº de diagnósticos de ER en niños derivados desde atención primaria.	10%	Sin medición	Sin medición	Sin medición



## ATENCIÓN SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
12.01.01	Estudio para determinar el tiempo medio de diagnóstico de las ER en la Región de Murcia.	Sí	Sin medición	No	No
12.01.02	Reducción del tiempo medio de acceso a atención especializada (unidades con experiencia en el manejo)	30%	Sin medición	Sin medición	Sin medición
12.02	Implantación en OMI de algoritmos de sospecha de casos de ER en los centros de atención primaria.	100%	Sin medición	0%	0%
12.03	Porcentaje de profesionales que han recibido la sesión de difusión del protocolo guía ER genérico.	100%	Sin medición	0%	0%
12.04	Nº de protocolos específicos de ER establecidos.	9	Sin medición	Sin medición	0
12.05	Nº de visitas en consultas por paciente con ER y año.	10	Sin medición	Sin medición	20
12.06	Porcentaje de campos visibles de ER en cada aplicativo (obligatorios y críticos o alertas proactivas)	100%	Sin medición	50%	50%
13.01	Constitución una unidad coordinadora de referencia para las ER.	Sí	Sin medición	Sí	No
13.02	Nº de unidades de referencia regional específicas de ER.	15	4	3	3
13.03	Nº de CSUR de nuestra Región integrados en una red europea	3	Sin medición	1	1
14.01	Áreas de salud con un profesional de enfermería que desarrolla la gestión de casos.	9	Sin medición	3	1
14.02	Cobertura de Unidades de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.	70%	Sin medición	11%	5%
14.03	Cobertura de sesiones médico-quirúrgicas de transición en ER.	70%	Sin medición	11%	5%
15.01	Protocolo de interconsultas entre el Programa de salud mental Infanto-Juvenil y Sección de Genética Médica del hospital de referencia de ER existente y difundido.	Sí	Sin medición	No	No
15.02	Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años existente y difundido.	Sí	Sin medición	No	No
15.03	Nº padres integrados en grupos psicoeducativos de ER.	40	Sin medición	Sin medición	Sin medición
15.04	Cobertura de servicios de cuidados paliativos en ER.	100%	Sin medición	100%	80%



## RECURSOS TERAPÉUTICOS NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
16.01	Nº Medicamentos incluidos en Resoluciones MERS.	20	17	12	12
16.02	Creación del grupo de trabajo ER para uso de MERS en la CRFT.	Sí	No	No	Sí
16.03	Módulo informático integrado con sist. de información del SMS para registro de datos clínicos y evaluación de resultados de MERS.	Sí	Sí	Sí	Sí
17.01	Constitución del Grupo de Trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER	Sí	No	No	Sí
17.02	Emisión de un informe sobre análisis de necesidades en ER relacionado con productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, productos dietéticos y dispositivos médicos	No	No	Sin medición	Sin medición
17.03	Resolución anual del Director Gerente del SMS en relación a las ayudas a la adquisición de productos nutricionales de difícil acceso en patologías de especial seguimiento.	Sí	Sí	Sí	Sin medición
18.01	Mapa de recursos de terapias avanzadas para ER en la Región y modalidades de acceso disponible.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición
18.02	Nº de acuerdos de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y con bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	2	Sin medición	Sin medición	Sin medición
18.03.01	Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico desarrollados.	25	Sin medición	11	17
18.03.02	Nº de desarrollos normativos autonómicos relacionados con el uso de terapias avanzadas.	Sí	Sin medición	Sí	No
19.01	Publicación de la normativa regional reguladora de la atención temprana.	Sí	No	No	Sin medición
19.02	Estudio de viabilidad para asignar a los CDIAT sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
19.03	Cartera de Servicios para los CDIAT ampliada.	Sí	No	Sin medición	Sin medición
19.04	Nº de Servicios Valoración AT operativos en la Región	10	4	4	4
19.05.01	Número de CDIAT integrados en la red pública.	38	33	33	Sin medición
19.05.02	Aumento del 2% en el número de horas de atención dispensadas en los CDIAT.	4.357	Sin medición	Sin medición	Sin medición
20.01	Nº de servicios hospitalarios que desarrollan programas de atención temprana hospitalaria regulados.	3	Sin medición	1	0
20.02	Cobertura geográfica de la red regional de EOEP de AT.	100%	Sin medición	55%	55%
21.01	Cobertura Regional de tratamiento rehabilitador en los pacientes con las ER más frecuentes (consultas en áreas de salud).	7	Sin medición	Sin medición	Sin medición
21.02	Disponibilidad de una consulta de RHB especializada para las ER más infrecuentes o de mayor complejidad.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición
21.04	Nº de actividades de coordinación (por paciente y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER > 6 años de edad.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición
21.05	Nº de actividades de coordinación realizadas (por niño y año) entre los Servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en niños con ER hospitalizados < 6 años.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición



## EDUCACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
22.01	Informe anual sobre la difusión de recursos en los centros educativos relativos a las ER.	Sí	No	No	No
22.02	Foro permanente y activo de profesionales del ámbito educativo sobre buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	Sí	No	No	No
22.03	Centros que atienden alumnado con una ER* que participan en redes vinculadas con la atención educativa a ER.	75%	7%	5%	Sin medición
22.04	Centros educativos de la Región que atienden alumnado con una ER* en los que se han realizado campañas informativas y de sensibilización sobre ER en cada curso escolar.	75%	Sin medición	Sin medición	Sin medición
22.05	Centros escolares que incluyen en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial la lucha contra el estigma y la exclusión social del menor con ER.	75%	50%	Sin medición	Sin medición
23.01	Centros con alumnos con ER que han sido atendidos por equipos de soporte del ámbito sanitario y social.	75%	Sin medición	Sin medición	0%
23.02	Centros con alumnos con ER que han desarrollado sesiones transdisciplinares de presentación de casos.	75%	50%	50%	25%
23.03	Alumnos con una ER con la información socio-sanitaria relevante en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	75%	0%	0%	0%
23.04	Elaboración anual de un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	Sí	No	No	No
23.05	Apartado en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	Sí	Sí	Sí	No
24.01	Primeras evaluaciones realizadas en niños con ER menores de 3 años.	75%	Sin medición	Sin medición	Sin medición
24.02	Nº de nuevos protocolos de coordinación de las actuaciones educativas y sanitarias para la detección e intervención temprana en ER.	1	0	0	Sin medición
24.03	EOEP de sector que incorporan programas específicos para evaluación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras en sus Planes de Actuación General.	75%	100%	Sin medición	0%
25.01	Disponibilidad de normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER	Sí	Sí	No	No
25.02	Nº de alumnos con ER escolarizados a través de la Comisión Específica	-	Sin medición	Sin medición	Sí (0 niños)
25.03	Informe anual con el análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER.	Sí	No	No	No
25.04	Informe anual con las actuaciones de mejora de accesibilidad arquitectónica y de adaptación de puestos de trabajo en la región	Sí	Sí	Sí	Sí
25.05	Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición entre etapas educativas a niños con ER en los centros educativos.	Sí	No	Sí	Sin medición
25.07	Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición a la vida laboral y adulta.	Sí	No	No	Sin medición
25.09	Informe anual con universidades que contemplan las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición

## EDUCACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
25.10	Informe anual con las actuaciones para que se contemplen las ER en el protocolo de acceso a la universidad de personas con discapacidad en la Comisión de Pruebas de acceso.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición
25.11	Convenio de coordinación de prestaciones socioeducativas.	Sí	Sí	No	Sin medición
26.01	Difusión del listado de centros educativos y la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario a todos los centros educativos de la Región.	Sí	Sí	Sí	No
26.02	Nº de centros educativos incluidos en el Programa Experimental de Atención Sanitaria.	6	7	6	6
26.03	Informe anual con el nº de faltas de asistencia por acudir a visitas médica en niños con ER.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición
26.04	Informe anual con el nº de guías elaboradas de orientaciones educativas y sanitarias sobre ER para la comunidad educativa.	Sí	Sí	Sí	No
26.05	Convenio con la Federación Española de Enfermedades Raras para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros educativos.	Sí	Sí	Sí	Sí

## SERVICIOS SOCIALES. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
27.01	Incremento anual de la dotación de los Centros de Servicios Sociales.	3%	2%	6%	16%
27.02	Procedimiento para el registro de personas atendidas con ER.	Sí	No	No	No
27.03	Informe anual sobre las actuaciones de difusión de información sobre ER.	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
28.01	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	2%	53%	97%	2%
28.02	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio.	2%	2%	Sin medición	Sin medición
28.03	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio.	2%	7%	6%	12%
28.04	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Respiro Familiar.	2%	2%	Sin medición	Sin medición
29.01	Convocatoria anual de Ayudas Individualizadas a PcD.	Sí	Sí	Sí	Sí
29.02	Atención de las solicitudes de Ayudas Individualizadas a PcD procedentes de personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social.	75%	30%	Sin medición	Sin medición
29.03	Importe concedido a PcD afectadas por una ER en situación de vulnerabilidad social en relación al establecido en la Convocatoria.	75%	99%	-6%	240%
29.04	Cobertura regional de la ayuda Bonotaxi en los municipios.	75%	30%	Sin medición	Sin medición
30.01	Grado de Difusión de la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER	75%	100%	100%	75%
30.02	Nº de Enfermedades Raras nuevas incorporadas anualmente en la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	12	12	30	0
30.03	Informe anual sobre la realización de actuaciones para unificar criterios en la evaluación de la discapacidad en personas con ER.	Sí	Sí	Sí	No
30.04	Estudio conjunto con FEDER sobre medidas de soporte para ER contempladas en la escala de valoración específica del baremo de discapacidad.	Sí	No	Sin medición	Sin medición
30.05	Estudio conjunto con FEDER para incluir medidas de soporte para ER no contempladas en la normativa actual.	Sí	No	Sin medición	Sin medición
30.06	Informe anual sobre las acciones para actualizar los conocimientos y la normativa sobre ER.	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición



### SERVICIOS SOCIALES. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
31.01	Informe anual sobre las actuaciones para la creación de Mesas de Trabajo sobre la Discapacidad incluyendo ER.	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
31.02	Participación de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	Sí	No	No	Sin medición
31.03	Informe anual sobre el apoyo económico y técnico a Entidades de personas afectadas por ER.	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
31.04	Informe anual sobre las actuaciones de coordinación entre entidades del municipio y Entidades de personas con ER.	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
31.05	Informe anual sobre el mantenimiento del Programa de voluntariado municipal incluyendo las Entidades de personas con ER.	Sí	No	Sin medición	Sin medición
32.01	Constitución de un Grupo de trabajo para elaboración del Plan Accesibilidad estable.	Sí	No	No	Sin medición
32.02	Informe sobre actuaciones para potenciar la administración electrónica en servicios afectados por la ley de Emergencia Social.	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
32.03	Informe anual sobre las acciones para mejora y aplicación de la normativa de fomento de accesibilidad universal	Sí	Sí	Sí	Sin medición
33.01	Inclusión de indicadores relacionados con la afectación de ER en el marco de la Situación de Riesgo Social.	Sí	No	Sin medición	Sin medición
33.02	Informe anual sobre actuaciones de derivación a servicios sanitarios para valoración de menores en situación de riesgo social con una posible ER.	Sí	No	Sin medición	Sin medición
34.01	Incluir en la Estrategia de Actuación ante posibles Situaciones de Riesgo Social las especificidades de afectación de menores por ER.	Sí	Sí	Sí	Sin medición

### COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES

Cód.	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
35.01	Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER	Sí	Sí	Sí	No Disponible
35.02	Marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares	Sí	No	Sin medición	No Disponible
35.03	Mapa de recursos actualizado y disponible.	Sí	No	Sin medición	Sin medición
35.04	Protocolo de coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares aprobado por la Comisión Regional de coordinación socio-sanitaria.	Sí	No	Sin medición	Sin medición
35.05.01	Cobertura de implantación del protocolo de coordinación para la atención socio-sanitaria de las personas con enfermedades raras por área sanitaria.	66%	0%	0%	Sin medición
35.05.02	Informe de evaluación del protocolo de coordinación socio-sanitario en la atención a personas con ER y familiares.	No	No	Sin medición	Sin medición
35.05.03	Informe de la Comisión de Coordinación Socio-sanitaria sobre el establecimiento de acuerdos inter-institucionales.	Sí	No	Sin medición	Sin medición
36.01	Diseño de informes estandarizados para el traspaso de información relativa a una persona con una ER.	Sí	No	Sin medición	Sin medición



## COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES

Cód.	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
36.02	Nº de sesiones entre equipos de diferentes sectores para discusión de casos y jornadas informativas entre los sectores.	Sí	No	Sin medición	Sin medición
36.03	Desarrollo de una plataforma para compartir de forma segura la información necesaria para la coordinación de la atención.	Sí	No	Sin medición	Sin medición

## FORMACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
37 - 38	Nº de guías/acuerdos de formación en ER en grado y postgrado	4	6	Sin medición	Sin medición
39.01	% de actividades formativas ejecutadas respecto a las programadas por año en formación continuada	70%	71%	74%	28%
39.02	Realización de jornadas	7	11	6	3

## INVESTIGACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
40.01	Nº de artículos publicados sobre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	1	Sin medición	1	Sin medición
40.02	Nº de artículos publicados: cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición	Sin medición
40.03	Nº de artículos sobre fenotipo y genotipo de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	1	Sin medición	1	Sin medición
40.04	Nº de artículos publicados sobre mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	Sin objetivo	Sin medición	0	Sin medición
40.05	Nº de artículos publicados sobre la caracterización clínica y molecular de las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región.	1	Sin medición	1	Sin medición
40.06	Nº de artículos publicados sobre mutaciones en el gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición	Sin medición
40.07	Nº de artículos publicados sobre genes asociados al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	Sin objetivo	Sin medición	0	Sin medición
40.08	Nº de artículos publicados sobre secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición	Sin medición
40.09	Nº de artículos publicados sobre aplicación de NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición	Sin medición
40.10	Nº artículos publicados sobre agonistas de receptores de tromboxetina en adultos con trombocitopenia inmune primaria	1	Sin medición	1	Sin medición
40.11	Nº de artículos publicados sobre la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI.	1	1	1	Sin medición
40.12	Nº de artículos publicados sobre aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis.	1	Sin medición	1	Sin medición
41.01	Publicación de legislación autonómica para EC con MH.	Sí	Sin medición	No	No



## INVESTIGACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2019	Valor observado		
			2019	2018	2017
41.02	Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional.	Sí	Sin medición	Sí	No
41.03	Nº de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos.	25	Sin medición	21	18
41.04	Nº de Estudios Post-Autorización s con Medicamentos Huérfanos.	25	Sin medición	6	18
41.05	Nº de estudios sobre la atención temprana a niños con ER.	1	1	1	Sí
42.01	Publicación del estudio letalidad/supervivencia.	0	Sin medición	Sin medición	Sin medición
42.02	Publicación del estudio factores de riesgo medioambientales.	0	Sin medición	1	Sin medición
42.03	Publicación de informe sobre calidad de vida.	0	Sin medición	Sin medición	Sin medición
42.04	Publicación del estudio prevalencia ER mentales.	0	Sin medición	Sin medición	Sin medición
42.05	Publicación del estudio sobre costes de los cuidados pediátricos paliativos.	0	Sin medición	Sin medición	Sin medición
42.06	Publicación de estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región.	0	1	Sin medición	Sin medición