

6.4.2.8/ ENFERMEDADES RARAS /

Justificación y condicionantes

❖ Las enfermedades raras (ER) constituyen un grupo de patologías de escasa incidencia, pero que generan una gran carga de discapacidad mental y física. Suponen un reto por su complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica, así como por la necesidad de un abordaje multidisciplinario para mejorar la calidad de las intervenciones y resultados.

❖ Aisladamente son poco frecuentes, pero en conjunto tienen una prevalencia bastante elevada. Las personas afectadas por ER representan entre el 6% y el 8% de la población de los países desarrollados.

❖ Las enfermedades poco comunes necesitan un modelo de intervención sanitaria distinto al de las enfermedades más frecuentes. Dado que el abordaje específico para cada una de las 5.000 enfermedades raras es inviable, es necesario un enfoque global para enfrentarse a los retos que estas patologías plantean al sistema sanitario.

❖ Las enfermedades raras son una prioridad del Programa de Acción Comunitaria en el Ámbito de la Salud (2008-2013) de la Unión Europea. En España el Senado propuso en 2007 la puesta en marcha de un Plan de Acción para las ER en el conjunto de la nación, que ha llevado al Ministerio de Sanidad y Política Social a establecer una Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

❖ La Asamblea Regional de la Región de Murcia aprobó en 2008 una moción en la que insta al Gobierno Regional a crear un registro específico de enfermedades raras y de baja prevalencia como punto de partida para dar una respuesta correcta a las personas afectadas.

❖ El análisis de la morbilidad hospitalaria, a partir de la información disponible en el Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria de la Región de Murcia durante el periodo 2002-2007, ha permitido conocer la carga asistencial hospitalaria de las ER. El promedio anual de altas con algún diagnóstico de ER asciende a 6.250 (4,5% del total de altas), con una estancia media de 11,71 días, frente a una media de 7,9 días de estancia para el conjunto de las altas. Para las altas con una ER como diagnóstico principal, la media anual es de 2.015 episodios (1,5% de todas las altas), con un promedio de 9,2 días de estancia.

Propósito

❖ Desarrollar un sistema de información sobre las Enfermedades Raras y obtener, a partir de los Registros Clínico-Sanitarios existentes y otros procedimientos directos, información sobre ER que permita definir la población afectada y sus características clínicas, epidemiológicas y sociales.

❖ Garantizar una adecuada atención sanitaria que incluya el asesoramiento genético, el diagnóstico y el tratamiento, incorporando la coordinación y cooperación entre los distintos niveles asistenciales.

❖ Aumentar el conocimiento de signos y síntomas de alarma en ER de los profesionales sanitarios.

❖ Potenciar la integración social de los pacientes afectados, incluyendo los sectores educativo, laboral y de servicios sociales.

❖ Proporcionar una asistencia integral socio-sanitaria que garantice la continuidad asistencial a las personas afectadas, brindando respuestas adaptadas a sus necesidades.

ACTIVIDADES PRINCIPALES	TIPO DE INTERVENCIÓN	RECURSOS PRINCIPALES A INCORPORAR	SECTORES IMPLICADOS	FECHA INICIO	FECHA FIN
Establecer un sistema de información para identificar a la población afectada por ER a partir de los registros sanitarios existentes.	Sistemas de información		DGPOSFI	2009	2012
Diseña e implantar un protocolo general de asistencia a las ER que incorpore en su ámbito de actuación el itinerario asistencial, circuitos de derivación, asesoramiento genético y la facilitación de tratamientos, especialmente la rehabilitación.	Tratamiento		SMS	2009	2015
Diseño de un programa formativo en ER dirigido a profesionales sanitarios de AP y AE.	Fortalecimiento del sistema sanitario		DGPOSFI	2009	2015
Creación de unidades de referencia formadas por equipos multidisciplinares para la atención integral de las diferentes ER.	Fortalecimiento del sistema sanitario		SMS	2009	2015

Indicadores de seguimiento	2009	2011	2013	2015
Sistema de información sobre ER establecido.		Creado Inicio Im- plantación		Implantado
Protocolo de actuación conjunta para ER.			Elaborado	Implantado
% de profesionales de AP formados en el manejo de ER.		10%	30%	80%
Unidades de referencia.			1	2