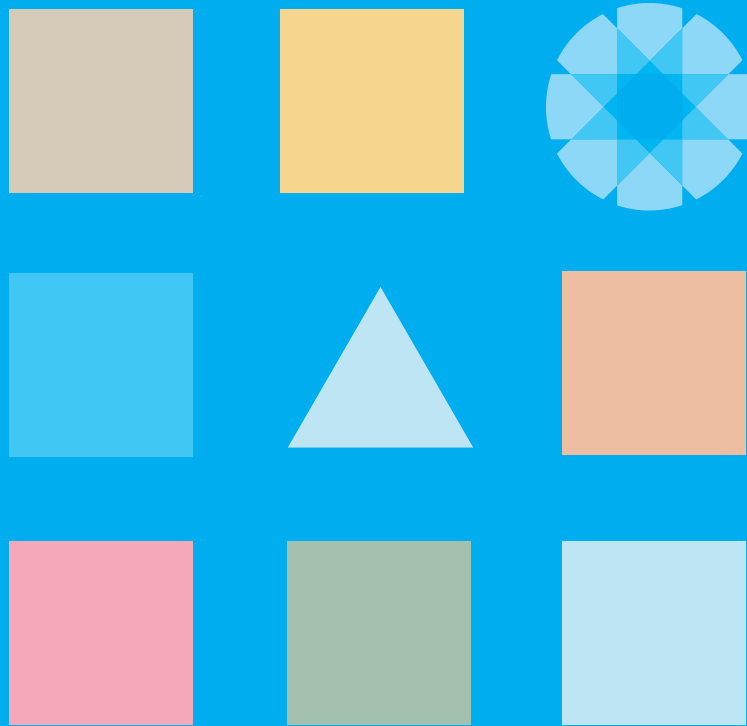


# Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia







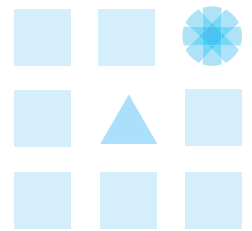
# PLAN INTEGRAL DE **ENFERMEDADES RARAS** DE LA REGIÓN DE MURCIA

Autores: Consejería de Salud, Consejería de Educación, Juventud y Deportes, Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades de la Región de Murcia (ver relación detallada en "Participantes").

Edita: Consejería de Salud de la Región de Murcia

Depósito Legal: MU 293-2018

Diseño e Impresión: Compobell, SL



# ÍNDICE

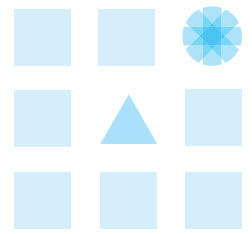
PARTICIPANTES .....	7
PRÓLOGO .....	15
INTRODUCCIÓN .....	19
Justificación .....	21
Elaboración.....	23
ANÁLISIS DE SITUACIÓN.....	25
Epidemiología.....	27
Información .....	31
Prevención, detección precoz y diagnóstico.....	35
Atención sanitaria.....	38
Recursos terapéuticos .....	41
Educación.....	46
Servicios sociales .....	48
Coordinación socio-sanitaria .....	51
Formación .....	56
Investigación.....	57
LÍNEAS ESTRATÉGICAS.....	63
Epidemiología .....	65
Información.....	71
Prevención, detección precoz y diagnóstico.....	75
Atención sanitaria.....	83
Recursos terapéuticos .....	89
Educación.....	97

Servicios sociales .....	107
Coordinación socio-sanitaria .....	119
Formación .....	125
Investigación.....	131
SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN.....	137
BIBLIOGRAFÍA .....	143
ABREVIATURAS .....	153

# PARTICIPANTES







# Comisión Técnica de Trabajo

Martínez Ros, M<sup>a</sup> Teresa. Directora General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Palomar Rodríguez, Joaquín A. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Guillén Navarro, Encarna. Unidad de Genética Médica y Dismorfología. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Giribert Muñoz, Carlos. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Sánchez Nanclares, Gorka. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Ladrón De Guevara Mellado, Elena. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Ripoll Spiteri, Antonio. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Molina Durán, Francesc. Dirección General de Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Jiménez Guillén, Casimiro. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

López Expósito, Isabel. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Rausell Rausell, Víctor J. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Garnica Martínez, Beatriz. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Recio Bernárdez, Paloma. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

García Pina, Rocío. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

## Grupos de Trabajo

### Información y Epidemiología

Palomar Rodríguez, Joaquín A. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud (coordinador).

Cano Candela, Fernando. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Chirlaque López, María Dolores. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

Cirera Suárez, Lluís. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

García Pina, Rocío. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Mira Escolano, Pilar. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

Moreno López, Ana Belén. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

Sánchez Escámez, Antonia. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Sánchez Pardo, Mariana. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Serrano Pinto, Antonio. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Titos Gil, Salvadora. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

### Prevención, detección precoz y diagnóstico

López Expósito, Isabel. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud (coordinadora).

Álvarez Castillo, Jesús. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Ballesta Martínez, María Juliana. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Carrión Tudela, Juan. Federación Española de Enfermedades Raras.

Delgado Marín, Juan Luís. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Espín Ríos, Isabel. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Fernández Aldeguer, Isabel. Federación Española de Enfermedades Raras.

Garnica Martínez, Beatriz. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Gil Ortega, David. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

González Gallego, Inmaculada. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

López González, Vanesa. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Muñoz Rodríguez, M<sup>a</sup> Nieves. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Ortega García, Juan Antonio. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Peñalver Jara, M<sup>a</sup> José. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Tomás Lizcano, Aurora. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

### Atención sanitaria

Sánchez Nanclares, Gorka. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud (coordinador).

Ballesta Martínez, María Juliana. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Carrión Tudela, Juan. Federación Española de Enfermedades Raras.

Domingo Jiménez, Rosario. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Escribano Muñoz, Arancha. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Fernández Aldeguer, Isabel. Federación Española de Enfermedades Raras.

García Candel, Faustino. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Garnica Martínez, Beatriz. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Gil Ortega, David. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Hernández Corominas, M<sup>a</sup> Ángeles. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

José Ruiz, Francisco. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

López Expósito, Isabel. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

López González, Vanesa. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Martín García-Sancho, Julio César. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Martínez García, Francisco Antonio. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Martínez González, Ana Belén. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Martínez Jiménez, Víctor. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Martínez-Novillo González, Mercedes. Directora General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Meca Lallana, José. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Miguel Hernández, Antonio. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Mondéjar López, Pedro. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Navarro Mingorance, Álvaro. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Palma Gonzáles, M<sup>a</sup> Carmen. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Pujalte Ródenas, Virginia. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Ramón Gimeno, Juan. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Recio Bernárdez, Paloma. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Ripoll Spiteri, Antonio. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Ruiz Periago, Bartolomé. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Salcedo Cánovas, César. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Tomás Lizcano, Aurora. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Valverde Jiménez, María Rosario. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Vicente Calderón, Carmen. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

### **Recursos terapéuticos**

Rausell Rausell, Víctor J. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud (coordinador).

Aranda García, Ana. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Lorente Salinas, Isabel. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Olmo Fernández-Delgado, Juan Antonio. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Pastor Cano, Josep. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud

Sánchez Caravaca, Juan. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

## Educación

Ladrón de Guevara Mellado, Elena. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes (coordinadora).

Candel Gil, Isidoro. Facultad de Educación. Universidad de Murcia.

Chicano Saura, Gema. Federación Española de Enfermedades Raras.

Díaz Carcelén, Lucía. Dirección General de Centros Educativos Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Dolores Flores, María. Facultad de Enfermería. Universidad de Murcia.

Fernández López, María Teresa. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

García Pérez, José Blas. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Martínez Conesa, Luis. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Paterna Lorenzo, Ascensión. Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Reina Meroño, Francisco. Federación Española de Enfermedades Raras.

Sanz Roldán, Pilar. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Soto Pérez, Francisco Javier. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Tomás Lizcano, Aurora. Dirección General Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

## Servicios sociales

Ripoll Spiteri, Antonio. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades (coordinador).

Albuquerque Iniesta, Carmen. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Bocos Rodríguez, Enrique. Servicios Sociales. Ayuntamiento de Cartagena.

Domingo Barranquero, Jesús. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

García Martínez, Francisco Javier. Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

García Olivares Murcia, Consuelo. Bienestar Social. Ayuntamiento de Murcia.

Gómez Navarro, Carmen M<sup>a</sup>. Federación Española de Enfermedades Raras.

González Sánchez, Milagros. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Hernández Izquierdo, M<sup>a</sup> Carmen. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Martínez Andreu, Encarnación. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Mullor Mullor, Justo Javier. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Murcia Manrique, Mercedes. Centro Municipal de Servicios Sociales de Yecla.

Pardo Pérez, Mercedes. Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Sánchez González, David. Federación Española de Enfermedades Raras.

### **Coordinación socio-sanitaria**

Recio Bernárdez, Paloma. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud (coordinadora).

Carrión Tudela, Juan. Federación Española de Enfermedades Raras.

García Pina, Rocío. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

González Sánchez, Milagros. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Ladrón de Guevara Mellado, Elena. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Muñoz Rodríguez, M<sup>a</sup> Nieves. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Palomar Rodríguez, Joaquín A. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Ripoll Spiteri, Antonio. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Ruiz Periago, Bartolomé. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Sánchez Nanclares, Gorka. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Sánchez Soriano, Catalina. Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

### **Formación**

Molina Durán, Francesc. Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud (Coordinador).

Albuquerque Iniesta, Carmen. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Ballesta Martínez, María Juliana. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Bocos Rodríguez, Enrique. Servicios Sociales. Ayuntamiento de Cartagena.

Domingo Barranquero, Jesús. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Espín Ríos, M<sup>a</sup> Isabel. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Garnica Martínez, Beatriz. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Gómez Navarro, Carmen M<sup>a</sup>. Federación Española de Enfermedades Raras.

González Gallego, Inmaculada. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Ladrón de Guevara Mellado, Elena. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

López Expósito, Isabel. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

López González, Vanesa. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Martínez Andreu, Encarnación. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Ortega García, Juan Antonio. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Palomar Rodríguez, Joaquín A. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Peñalver Jara, M<sup>a</sup> José. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Pérez Romero, Shirley Beatriz. Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Pérez Varona, Ana Teresa. Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Sánchez González, David. Federación Española de Enfermedades Raras.

Tomás Lizcano, Aurora. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

## Investigación

Jiménez Guillén, Casimiro. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud (coordinador).

Ballesta Martínez, María Juliana. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Chirlaque López, María Dolores. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

Cirera Suárez, Lluís. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

Garnica Martínez, Beatriz. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

López Expósito, Isabel. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

López González, Vanesa. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Ortega García, Juan Antonio. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Palomar Rodríguez, Joaquín. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Rausell Rausell, Víctor J. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

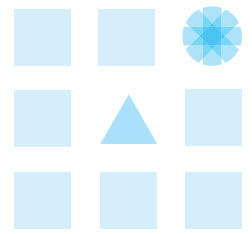
Sánchez Pérez, Angel Jesús. Fundación para la Formación y la Investigación Sanitarias de la Región de Murcia. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Sánchez Caravaca, Juan. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

# PRÓLOGO







La elaboración de este Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se enmarca en la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, y pretende dar un salto cualitativo a la hora de abordar este tipo de dolencias en nuestra comunidad autónoma. Para ello apuesta por la atención integral, multidisciplinar y coordinada entre los diferentes actores (en el ámbito sanitario, social, educativo, laboral y asociativo); y por el impulso a la investigación, la formación y los sistemas de información; áreas fundamentales para conocer la causa y evolución de estas afecciones, mejorar su diagnóstico y tratamiento e incrementar la integración social de quienes las padecen.

Las enfermedades raras abarcan un amplio conjunto de patologías de diversos orígenes y presentación clínica, cada una de ellas de baja frecuencia, pero, consideradas en su conjunto, afectan a una proporción considerable de la población. Esto, junto a su variedad, supone una dificultad para el análisis y tratamiento específico de cada una de ellas.

En cambio, su cronicidad, su carácter discapacitante y el amplio desconocimiento sobre sus causas y evolución nos permite apostar por un planteamiento conjunto, atendiendo a las necesidades comunes de estas dolencias. Entre estas necesidades destacan la investigación de nuevas terapias y una asistencia sanitaria de alto nivel de especialización, pero hay otras que van más allá de este ámbito, para trasladarse al día a día de las personas afectadas y sus familiares. Por todo ello, desde las instituciones sanitarias, educativas y sociales tenemos la obligación y la responsabilidad de establecer políticas que ofrezcan una atención adecuada e integral a estas personas.

Desde hace tiempo existe un compromiso por parte de las instituciones regionales, nacionales y europeas para aumentar la calidad de vida de los afectados por estas enfermedades. En el caso de la Región de Murcia, la Consejería de Salud tiene entre sus prioridades la puesta en marcha y el impulso de medidas que contribuyan a aumentar y mejorar la asistencia. En este sentido, se cuenta con un Sistema de Información sobre Enfermedades Raras (SIER) pionero en muchos aspectos y que permite dar visibilidad y enmarcar estas enfermedades en el lugar que les corresponde. El Plan de Salud de la Región de Murcia contempló, además, aspectos asistenciales como la creación de centros de referencia para determinadas enfermedades, la integración entre niveles asistenciales y la mejora de la continuidad asistencial.

Desde el ámbito educativo, la administración pública trabaja, junto con las asociaciones de afectados, por la inclusión educativa en centros ordinarios en los que se atienden sus necesidades específicas, abogando por la normalización de su situación y por su integración social. Entre otras actuaciones, se han desarrollado iniciativas para mejorar la continuidad educativa de estos alumnos, dadas sus frecuentes ausencias por precisar cuidados sanitarios durante el horario escolar. Para

ello disponemos de Equipos de Atención Educativa Hospitalarios y Domiciliarios y un Programa de Atención Sanitaria Especializada en centros educativos, medidas que tratan de dar respuesta a estas necesidades y que este plan pretende potenciar.

Por parte de los servicios sociales, los dispositivos de atención temprana tienen una especial relevancia para mejorar el nivel de autonomía de los afectados, por lo que estamos trabajando para extenderlos e incrementar su capacidad de actuación integral y coordinada con los diferentes sectores implicados. También es esencial para los afectados contar con una valoración adecuada de su situación y con información integral que les facilite el acceso a los recursos existentes. En el primer caso, se han redefinido los procedimientos de valoración de la discapacidad contemplando aspectos específicos por enfermedad. En el segundo caso, disponemos de una amplia red de servicios sociales de atención primaria y con la Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad. Hemos conseguido también importantes avances en la generación de entornos o espacios de accesibilidad universal.

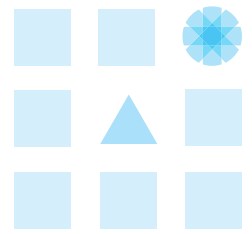
Me complace destacar el carácter participativo y multisectorial de este Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia en cuya elaboración han participado tanto los afectados como profesionales de distintos sectores. Mi agradecimiento a todos ellos por su generosa colaboración y su esfuerzo. También quiero recordar a los que han facilitado que esta tarea fuera posible y, muy especialmente, las inestimables aportaciones de las asociaciones de pacientes. El compromiso plasmado en este documento nos permitirá avanzar hacia la meta final, que no es otra que mejorar la situación de las personas afectadas por este tipo de dolencias: los enfermos y sus familias.

**Fernando López Miras**

Presidente de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia

# INTRODUCCIÓN





## JUSTIFICACIÓN

En el ámbito europeo, el Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes (1999-2003), supuso el punto de partida para la adopción de medidas en torno a estas patologías, una de cuyas primeras actuaciones fue el desarrollo de un reglamento sobre medicamentos huérfanos. Posteriormente, la Unión Europea (UE) ha continuado trabajando en este ámbito, estableciendo objetivos y áreas prioritarias de actuación o recomendaciones para los Estados miembros.

Uno de los principales problemas de las enfermedades raras (ER) es la dificultad de encontrar un tratamiento adecuado y fármacos eficaces para la mayoría de estas enfermedades con tan poca prevalencia. El coste de desarrollo de un medicamento es elevado y prolongado en el tiempo. Por ello, la aprobación del Reglamento del Parlamento Europeo en 1999 sobre medicamentos huérfanos permitió definir el término de Medicamento Huérfano (MH), como aquel destinado a la prevención, diagnóstico o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que no afecte a más de 5/10.000 individuos, y que sea difícil comercializarlo por falta de perspectivas de venta una vez en el mercado. La aprobación de este Reglamento, que tiene por objeto establecer incentivos para el desarrollo y la comercialización de estos medicamentos, ha supuesto un avance en términos terapéuticos.

En 2006 se publicó en España normativa que, sin ser específica para las enfermedades raras, sí que tiene especial repercusión en ellas: la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia, regula las condiciones básicas que garantizan la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo de la ciudadanía a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, mediante la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.

Dentro del sector sanitario, se incluye a las enfermedades raras como una prestación de carácter universal dentro de la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud (RD 1030/2006). Al mismo tiempo, se establece el procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud (RD 1302/2006). Ello hace que las enfermedades raras figuren entre las patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realiza mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios de centros, que, por su baja prevalencia, concentran los casos para su adecuada atención. Todo ello sin dejar de contemplar la atención continuada del paciente en el/los centro/s sanitarios que le correspondan por proximidad.

En Abril del 2006 la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) presentó una Ponencia en el Senado sobre Análisis y propuestas desde los afectados (“Plan de Acción para las Enfermedades Raras”), comprometiéndolo a los grupos parlamentarios y a los miembros de la Ponencia a poner en marcha un Plan Nacional de Enfermedades Raras, que favoreciera la creación de centros de referencia y el acceso a los medicamentos huérfanos, entre otras medidas. En febrero del 2007 por Acuerdo del Pleno del Senado se aprobó el Informe de la Ponencia que realizó un estudio para analizar la situación de las personas con enfermedades raras. Dicho estudio estaba especialmente centrado en las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyeran a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida.

Siguiendo la línea de trabajo iniciada en 1999 en Europa, en el año 2008 se puso en marcha el Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales de enfermedades raras (EUROPLAN), con el que se trata de proporcionar a los Estados miembros herramientas para el desarrollo de planes o estrategias para el abordaje de las enfermedades raras englobadas en un marco común.

En 2009 se aprobó la primera Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS). En ella se contemplaban una serie de líneas estratégicas, objetivos y recomendaciones, que contribuirían a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y de la atención sanitaria. Este documento constituyó un instrumento para la puesta en marcha de acciones en función de los recursos disponibles y en el ámbito de las competencias de las Comunidades Autónomas. Estos objetivos y recomendaciones fueron redefinidos en 2014 a la luz de los nuevos conocimientos y los datos aportados en su seguimiento y evaluación.

En la Región de Murcia, desde el año 2009 se viene trabajando en este ámbito. Desde el movimiento asociativo participando activamente en la promoción de la elaboración de un plan integral de enfermedades raras de la región y en sus lineamientos. Desde las instituciones, primero con la creación de un registro específico de ER que permitiera estimar la magnitud y complejidad de las enfermedades raras como problema de salud pública, y posteriormente, recogiendo los lineamientos iniciales y las recomendaciones de la Estrategia Nacional (2009) en el Plan de Salud 2010-2015 mediante objetivos y actuaciones para mejorar el conocimiento sobre las ER y su calidad de vida.

Finalmente en Julio de 2015 la Asamblea Regional aprobó en pleno una moción por la cual se encargó a la Consejería de Sanidad impulsar la elaboración de un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras (PIER). Para ello, en septiembre de 2015, el Consejo de Gobierno acordó la creación de una Comisión Técnica de Trabajo integrada por representantes de las Consejerías de Sanidad, Educación, Juventud y Deportes y de Familia e Igualdad de Oportunidades, con el objetivo de elaborar dicho plan a partir de la adaptación de las líneas de trabajo recomendadas en la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

Este documento recoge dicho plan y es el resultado del trabajo realizado por los profesionales de las consejerías de Educación, Juventud y Deportes, de Familia e igualdad de Oportunidades y de Salud, así como de las asociaciones de afectados y las entidades locales. Incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias.

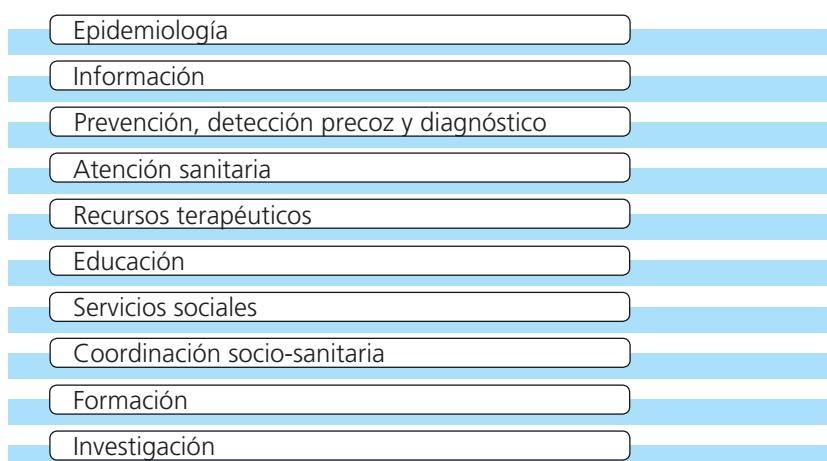
La comisión técnica aprobó un borrador de documento el 27 de enero de 2017 que fue sometido a consulta de los agentes implicados (consejerías implicadas, asociaciones de afectados y órganos

consultivos en materia de salud y discapacidad). Incorporadas sus propuestas, se elaboró un informe de valoración del impacto económico del PIER, que ha sido remitido a la Dirección General de Presupuestos y Fondos Europeos. Finalmente el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia ha sido aprobado por el Consejo de Gobierno el día 14 de febrero de 2018.

## ELABORACIÓN

Las medidas contempladas en el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se estructuran en diez líneas estratégicas, acordadas en el seno de la Comisión Técnica, siguiendo las marcadas por la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en su última revisión de 2014. Abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren los afectados. Para cada una de las líneas se ha constituido un grupo de trabajo, integrado por expertos en enfermedades raras procedentes de los ámbitos asistencial, educativo, social y asociativo. Cada grupo de trabajo ha contado con un coordinador que se ha integrado en la Comisión Técnica.

### Líneas estratégicas



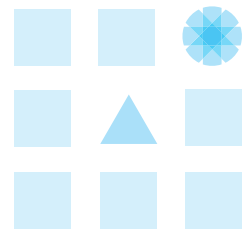
Los grupos de trabajo han realizado un análisis de cada una de las líneas, que ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Estas han sido traducidas en objetivos y se han consensado actuaciones concretas para conseguirlos. Para cada actuación, se señala el principal órgano responsable de llevarla a cabo (sin que ello signifique la exclusión del concurso de otros), y se establecen los indicadores de seguimiento y de evaluación. También se han identificado los recursos necesarios para las actuaciones y los plazos estimados para realizarlas.





# ANÁLISIS DE SITUACIÓN





No consta, a nivel mundial, una única definición aceptada de enfermedad rara. La Unión Europea (UE) define a las enfermedades raras o poco frecuentes, como aquellas con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el "Programa de Acción Comunitaria sobre enfermedades raras 1999-2003" y es utilizada también por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como la gran mayoría de los estados miembros. No obstante, la Comisión Europea estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes.

Pese a no existir una definición precisa, estas enfermedades presentan características comunes que, más allá de los criterios cuantitativos, nos aproximan a un concepto más cualitativo de enfermedad rara. Así, salvo determinadas excepciones, la mayoría de ellas son de origen desconocido, carecen de tratamientos efectivos disponibles, comienzan a manifestarse a cualquier edad, aunque la mayoría lo hacen en la edad pediátrica, y presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas en función del grado de afectación y de su evolución. Todo ello marca el carácter crónico y generalmente grave de la mayoría, que acarrea una considerable carga de enfermedad y menoscabo de la calidad de vida de los afectados.

Teniendo en cuenta estas características se plantea un abordaje conjunto de las enfermedades raras, ya que los problemas derivados de las mismas también podrían tener un denominador común. Así, las personas afectadas generalmente tienen serias dificultades diagnósticas y de seguimiento clínico, así como de inserción social. Hay pocos datos epidemiológicos para poner de relieve su importancia, y se plantean dificultades en la investigación debido a la baja prevalencia. Todo ello, puede conducir a que no se beneficien de los recursos y servicios sanitarios que necesitan.

## EPIDEMIOLOGÍA

Aunque se trata de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto las 6.000 - 8.000 enfermedades raras afectan aproximadamente al 6-8% de la población. Es decir, existen entre 27 y 36 millones de personas afectadas en la Unión Europea, en España entre 2,5 y 3 millones y entre 88.000 y 117.000 en la Región de Murcia. De estas enfermedades, el 80% son de origen genético y la mayoría se inicia en la edad pediátrica, con un pronóstico vital escaso en el 50% de los casos. En conjunto, el 65% de las patologías son graves, altamente incapacitantes, afectan a la autonomía de la persona e implican un déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos.

Pese a estas cifras aproximadas, las enfermedades raras conforman un conglomerado en el que se entremezclan algunas bien conocidas y con posibilidad de tratamiento con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje. La diversidad de las mismas en términos diagnósticos, de presentación clínica y de evolución natural hace que sea difícil diseñar sistemas de vigilancia adecuados para conocer de manera precisa el número de personas afectadas y su evolución. Su complejidad viene dada por:

- La dificultad para encuadrar una enfermedad bajo la denominación de enfermedad rara, dada la escasa información existente, que no ha permitido hasta la fecha disponer de una relación consensuada de enfermedades de ámbito europeo.
- La baja frecuencia relativa de esas enfermedades ha hecho que históricamente se haya pospuesto el desarrollo de sistemas de información sanitaria adecuados. La agrupación de estas enfermedades bajo un mismo marco conceptual ha puesto de relevancia esta necesidad, pero ha obligado a desarrollar nuevos métodos de búsqueda activa de casos en numerosas fuentes y en diferentes ámbitos (asistencial, servicios sociales,...), así como la integración de toda esta información.
- Adicionalmente, los indicadores epidemiológicos clásicos de incidencia y prevalencia no resultan tan apropiados para poner de relevancia estas enfermedades, siendo imprescindible complementar esta información con otros indicadores centrados en las consecuencias de las enfermedades (mortalidad, discapacidad, calidad de vida), más que en su frecuencia.

Sin embargo, disponer de esta información es la base para poner de relieve su importancia, una adecuada planificación de recursos y el diseño de programas de promoción y protección para la salud, detección precoz, etc. En definitiva para orientar la toma de decisiones técnicas y políticas.

En España, el primer proyecto para el estudio de estas enfermedades fue la Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras (REpIER), en la que participaron 16 grupos pertenecientes a 11 Comunidades Autónomas (CCAA). Fruto de este trabajo se consensuó una definición de enfermedad rara de uso común, un listado de ellas y se realizó una primera aproximación a su epidemiología en nuestro país, empleando el Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria (CMBD-AH). Este análisis se publicó en el Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003, que proporcionaba una estimación de su prevalencia en nuestro país, y que mostró patrones espaciales diversos en 8 de los 44 grupos de enfermedades raras.

En el año 2005 se creó el “Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras” dependiente del IIER (Instituto de Enfermedades Raras), tomando como base el esfuerzo desarrollado en la red REpIER. En 2011, fruto de la adhesión del IIER al Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), se creó la Red Nacional de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR) en la que colaboran todas las CCAA, las organizaciones de afectados como FEDER, la industria farmacéutica, las empresas biotecnológicas, redes de investigación y varias sociedades científicas. La creación de esta Red queda recogida a su vez en la Estrategia de Enfermedades Raras del SNS, que recomienda a las CCAA que desarrollen sus propios Registros. Posteriormente se creó el Registro Estatal de Enfermedades Raras integrado en el Sistema de Información Sanitaria del Sistema Nacional de Salud, con la finalidad de proporcionar información epidemiológica de utilidad para la planificación, gestión y la evaluación de las actividades en el ámbito de estas enfermedades.

En la Región de Murcia, la Consejería de Sanidad y Política Social, inició en 2008 una línea de trabajo sobre ER, para conocer la situación de estas patologías. Como resultado, se publicaron una serie de trabajos sobre ER a partir de la información disponible en el Registro Regional del CMBD-AH y se creó el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras (SIER). Posteriormente el SIER ha incorporado otras fuentes de diferentes ámbitos (sanitario, servicios sociales) y se ha desarrollado la normativa que regula su funcionamiento. Se trata de un registro de base poblacional orientado a integrar toda la información disponible en diversas fuentes sobre las personas con alguna enfermedad rara, con la finalidad de favorecer el estudio de estas enfermedades, mediante el análisis de sus determinantes o causas, incidencia, prevalencia, evolución y la actividad asistencial.

Según la última información publicada, el número de personas registradas en SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 88.583, de las cuales 87.310 (98,6%) eran residentes en la Región de Murcia. Del total de personas registradas, 22.335 habían fallecido con anterioridad a esa fecha (25,2%), siendo el número de personas vivas residentes en la Región de Murcia hasta esa fecha de 65.125, que corresponde a un 4,4% de la población. El número de ER registradas fue de 75.570, que supone una prevalencia global de 515,2 casos por 10.000 habitantes, con tasas similares en mujeres (516,1) y hombres (513,6). El mayor número de casos corresponde al grupo de 5 a 9 años para los hombres, y al grupo de 75 a 79 años entre las mujeres; mientras que las prevalencias más elevadas se registran en los grupos de edad avanzada en ambos sexos. Las anomalías congénitas suponen el 25% de los casos, y el segundo grupo que genera mayor número de casos es el de las enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y de la inmunidad (15,5% del total).

Uno de los ejes prioritarios de desarrollo del SIER es asegurar una representatividad poblacional, motivo por el cual incorpora un gran número de fuentes de información (42 en 2014), la mayoría de origen hospitalario. Pese a esto, todavía existe margen de mejora en su cobertura, mediante la incorporación de nuevas fuentes de origen hospitalario (unidades clínicas de especial interés no integradas) y sobre todo de origen extra hospitalario (atención primaria, etc.), ya que existen entidades clínicas que generalmente no originan ingresos atribuibles a la propia enfermedad (p.ej. esclerosis múltiple, autismo, etc.).

Anualmente, el SIER procesa alrededor de 30.000 informes normalizados. En algo menos de la mitad de ellos se identifican personas posiblemente afectadas por enfermedades raras no registradas previamente y el resto de informes completa la información de pacientes o enfermedades preexistentes. Tras un proceso de validación, para cada persona registrada se confirman o descartan una serie de diagnósticos procedentes de las diferentes fuentes que pueden constituir por sí mismos una enfermedad rara o bien agruparse para conformar síndromes específicos. En la actualidad el proceso de validación es muy exhaustivo y se efectúa principalmente mediante revisión manual de la historia clínica de cada paciente, lo que repercute en la celeridad del análisis de la información.

En cualquier caso, el desarrollo de los registros de ER es reciente y apenas existen datos publicados acerca de la prevalencia global de las ER. Además, su comparabilidad es limitada dada la variabilidad en las patologías incluidas en cada uno de ellos por la carencia de un estándar internacional general y, en particular, de un listado común de patologías. Son numerosas las organizaciones dedicadas al diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras que, de manera unánime, recomiendan “un sistema de clasificación universal”. Entre tanto, muchas de ellas han diseñado una clasificación propia con la que analizan esta problemática.

Dado el avance del SIER y según los análisis realizados hasta el momento, la lista de códigos CIE (Clasificación Internacional de Enfermedades) empleada en la actualidad resulta limitante. El Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea, formuló en 2014 una serie de recomendaciones para mejorar la codificación en los sistemas de información sanitaria. Entre ellas contempló la promoción de los códigos de Orpha dentro del proceso de desarrollo de la CIE11 de la OMS, que permitiera una transición entre ambos sistemas de clasificación. El SIER contempla los códigos ORPHA en su sistema, y estará en disposición de adaptarse con mayor facilidad en el futuro proceso de adaptación a la CIE-11.

Pese a la exhaustividad de los procesos de validación antes citados, la propia definición de "Enfermedad Rara", que actualmente responde a una selección de códigos de la CIE, resta especificidad a la información proporcionada en los análisis. Sin dejar de contemplar los acuerdos para la integración con el Registro Nacional de enfermedades raras, disponer de una lista reducida de enfermedades con la que trabajar permitirá proporcionar información de mayor utilidad para la asistencia sanitaria y para los propios afectados.

Por todo ello, el desarrollo del SIER debe centrarse en incrementar su representatividad y exhaustividad, mejorar la calidad y celeridad de los procesos de validación, mejorar el análisis de la información y poner en marcha herramientas de evaluación de la calidad de vida de los afectados, ya que este es el fin último con el que fue creado.

Por otra parte, existen otros registros poblacionales de larga trayectoria no específicos de ER, dentro de los cuales se contempla la recogida y procesamiento de información sobre dichas enfermedades. Estos son el Registro de Cáncer y el Registro de Mortalidad de la Dirección General de Salud Pública y Adicciones, adscritos al Servicio de Epidemiología. La información contenida en ellos completa el panorama sobre la epidemiología de las enfermedades raras en la Región de Murcia.

El Registro de Cáncer de la Región de Murcia es un registro de base poblacional que recoge de forma sistemática y continuada todos los casos incidentes de cáncer diagnosticados en residentes de la Región de Murcia desde 1981 y que participa en el proyecto sobre vigilancia de tumores malignos raros (TMR) en Europa (proyecto RARECARE). Las estimaciones en Europa procedentes de este proyecto apuntan a una incidencia de TMR de 108/100.000 habitantes, con más de 500.000 casos nuevos diagnosticados cada año, que suponen el 22% de todos los tumores malignos. La supervivencia es menor del 50%, por debajo de la supervivencia global los tumores malignos (65%).

La definición de tumor maligno raro más ampliamente aceptada es la establecida por RARECARE, que incluye a los que tienen una incidencia bruta media anual inferior a 6 casos por 100.000 habitantes. En cambio, utilizando este punto de corte hay que tener en cuenta otros criterios como la localización anatómica, el tipo histológico o variables sociodemográficas, como la edad o el sexo. Un tumor puede ser frecuente, pero raro en un grupo de edad determinado (p.ej. cáncer de próstata en varones menores de 50 años), o en un sexo determinado (p.ej. cáncer de laringe en mujeres). Al aplicar los criterios de localización anatómica y sexo de REPIER a los datos de incidencia del período 2003-2007 del Registro de Cáncer, se concluye que 35 localizaciones podrían considerarse TMR en hombres y 39 en mujeres (incidencia  $<6 \times 100.000$  hab.). Además, establecer este umbral plantea el problema de que los tumores con incidencia alrededor de 5/100.000 en unos periodos se podrían considerar TMR y en otros no.

En la aplicación de los listados desarrollados por el proyecto RARECARE los tumores se definen según tres niveles de especificidad (capas) y la combinación del criterio morfológico y topográfico. Creando un sistema de codificación que haga referencia a las tres capas y alcanzando un acuerdo sobre los tumores malignos raros a incluir en la información epidemiológica procedente del Registro de Cáncer se podría monitorizar de forma continua la incidencia y supervivencia de los TMR en la Región de Murcia.

La información publicada sobre la mortalidad por ER en España es también escasa, no existiendo hasta la fecha un análisis conjunto a nivel estatal ni a partir del Registro de Mortalidad de la Región de Murcia. Se ha estimado la mortalidad causada por enfermedades raras en algunas CCAA, siendo los periodos de evaluación diferentes, y el listado de enfermedades incluidas para el cómputo global no comparable. Teniendo en cuenta que además puede existir una distribución geográfica diferencial de factores etiológicos es difícil extraer una imagen general de la mortalidad por las enfermedades raras.

De nuevo, el principal problema para el estudio de la mortalidad de las enfermedades raras es disponer de un listado consensuado de causas de muerte que contemplen dichas enfermedades, establecer una correspondencia con la CIE-10 morfológica, topográfica y validar dicha correspondencia. En España está disponible una versión propia de abril de 2015 que incluye 1.326 entidades de casi todas las grandes causas de muerte, excepto en enfermedades infecciosas y parasitarias, neoplasias, patologías del embarazo, parto y puerperio en mujeres, y afecciones perinatales del nacido.

Además se deben seleccionar indicadores de frecuencia absoluta y relativa de mortalidad adecuados para el estudio de las ER, teniendo en cuenta su caracterización y comparación poblacional, así como su marco etario por afectar potencial y principalmente a los grupos de edad infanto-juveniles.

## INFORMACIÓN

Hasta hace poco tiempo, la baja frecuencia de estas enfermedades había ocasionado la invisibilidad de las mismas, o incluso ciertos problemas de inserción social y estigma. Como consecuencia de ello apenas se disponía de información elaborada para un abordaje en los diferentes ámbitos (asistencial, educativo, de inserción social o laboral, familiar) que a su vez fuera coherente y promoviera un abordaje integral.

Sin embargo, la elevada complejidad y afectación en la calidad y esperanza de vida de aquellos que las padecen, han hecho que en los últimos años se tome conciencia del importante problema de salud pública que constituye. Las asociaciones de afectados, FEDER a nivel nacional y EURORDIS a nivel europeo, han jugado un papel clave en este proceso. Como consecuencia se han puesto en marcha distintas iniciativas que, desde los diferentes ámbitos, buscan mejorar la respuesta actual a este problema mediante actuaciones coordinadas.

Como punto de partida, el acceso a la mejor información disponible sobre las diferentes enfermedades, su diagnóstico, el mejor abordaje terapéutico o los recursos educativos, laborales y sociales que están a disposición mejorarían la atención integral de los afectados y sus familiares. Es deseable por tanto que las administraciones públicas ofrezcan información y orienten a los afectados y sus familiares, de forma sistemática y no a demanda del afectado.

En el actual marco de la “Sociedad de la Información” las tecnologías (especialmente internet) facilitan enormemente la creación, distribución y adquisición de la información. El libre acceso a la

misma consigue salvar numerosas barreras, especialmente relevantes en el caso de los afectados por enfermedades raras, y puede facilitar a afectados y familiares información preliminar sobre aspectos de la enfermedad y los recursos que pueden ser útiles de una manera más rápida, igualitaria y justa. De la misma manera, la disponibilidad en la red de esta información para los profesionales de las administraciones que trabajan al servicio de los afectados puede facilitar la coordinación entre ellos y ampliar los recursos ofrecidos. Para conseguir estos objetivos es esencial elaborar y actualizar guías de servicios, recursos y procedimientos, y ponerlas a disposición de los profesionales y ciudadanos en la red de forma accesible y comprensible.

Una de las mayores iniciativas internacionales y de mayor utilidad en el ámbito de las ER es ORPHANET. Esta es una base de datos de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos, que da acceso a listados de ER e información sobre las mismas, de medicamentos huérfanos y un directorio de centros de referencia, laboratorios, proyectos de investigación, registros, redes, plataformas y asociaciones de afectados de los 37 países miembros. Además ofrece diferentes servicios, entre ellos, una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas), boletines (Orphanews Europe), informes y estudios temáticos. Los portales nacionales, acceden al portal internacional e incluyen información de relevancia a nivel nacional.

En España, en el año 2002 el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) creó el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas, que incluyó al Grupo de Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Este centro dispone de servicios de información sobre teratógenos: uno dirigido a los profesionales médicos (SITTE-Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos) y otro para la población general (SITE-Servicio de Información Telefónica para la Embarazada). La Región de Murcia es una de las 3 CCAA que colabora con aportación económica con el ECEMC para que las mujeres embarazadas y los profesionales de la región puedan beneficiarse de la información sobre teratógenos. También pone a disposición de la población unas hojas informativas (PROPOSITUS), sobre aspectos relevantes y actualizados para la prevención de defectos congénitos.

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) publicó en 2004 la "Guía de enfermedades raras: un enfoque práctico", que proporciona información sobre unas 400 ER, sus aspectos clínicos y los recursos terapéuticos y sociales disponibles, así como aspectos relacionados con la discapacidad y recursos para la ayuda mutua.

En la Región de Murcia se dispone de Planes y Programas de promoción de la salud (Plan Integral de Atención a la Mujer o PIAM, Programa de Atención al Niño y al Adolescente o PANA) que, sin ser específicos de las enfermedades raras, contemplan actividades de prevención y diagnóstico precoz de las mismas. Dichos planes se encuentran disponibles en la Web de murciasalud. Otros recursos asistenciales (Unidad de Genética Médica, Centro de Bioquímica y Genética Clínica, Centros de Referencia Estatal para el diagnóstico o tratamiento de ER, unidades clínicas con experiencia en el diagnóstico y seguimiento de algunas ER) o son de difícil acceso o no se encuentran disponibles en la Web de Murcia salud.

En relación a los recursos terapéuticos, la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) tiene, entre otras funciones, la de garantizar el acceso equitativo a los tratamientos, que en este caso incluye tratamientos complejos, de uso compasivo, terapias avanzadas y medicamentos huérfanos, existiendo dentro de la comisión un grupo de trabajo de medicamentos huérfanos específico. La página web de la CRFT pone a disposición del público informes de posicionamiento terapéutico, pudiendo ampliarse esta información pública con otros contenidos de interés para los afectados, como los procedimientos para acceder a determinados tratamientos.



Por otro lado, la Región de Murcia ha sido pionera en poner a disposición de los afectados por errores innatos del metabolismo (EIM) de especial seguimiento, procedimientos y ayudas económicas para la dispensación de alimentos de difícil adquisición, que son considerados como tratamientos dietoterapéuticos para estas enfermedades. Los procedimientos para la solicitud de ayudas del Servicio Murciano de Salud para estos tratamientos, y otros disponibles, como las ayudas para la adquisición de productos ortoprotésicos, se encuentran accesibles en la sección de personas con discapacidad de la web de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, pudiendo estar disponibles en la web también desde el ámbito sanitario.

En definitiva, es posible mejorar la visibilidad de la información sobre los recursos sanitarios disponibles para las personas con ER en la región a través la Web de la Consejería de Salud, unificando los contenidos relacionados directa o indirectamente con ellas. De la misma manera, para los profesionales sanitarios estos contenidos, u otros más específicos de ER, se encuentran disponibles pero también dispersos en la Página web interna del Servicio Murciano de Salud (SoMoS+). Estos aspectos pueden contemplarse en los procesos de remodelación de dichas páginas.

Aunque las enfermedades raras pueden manifestarse a cualquier edad, la mayoría de ellas comienzan a debutar durante la edad pediátrica, por lo que repercuten directamente en el ámbito educativo. En la Región de Murcia, el número de casos de en edad escolar con enfermedades raras registradas en el SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 15.599, de los cuales 546 tenían una discapacidad reconocida oficialmente. Dichas enfermedades pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales que deben ser cubiertas.

El alumnado con ER que requiera de determinados apoyos y atenciones educativas específicas, se considera, en el marco normativo actual, como alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales. Si de dicha enfermedad se deriva además una discapacidad o trastorno grave de conducta, sería considerado como alumno con necesidades educativas especiales. El personal del centro educativo, junto con los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica identifica las necesidades de apoyo para su adecuada escolarización en centros ordinarios y proponen las adaptaciones curriculares específicas si es preciso.

Para aquellos alumnos con largos periodos de hospitalización y convalecencia en domicilio, como es el caso de los niños con una ER, la atención educativa es prestada por el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria (EAEHD).

Pese a todo lo expuesto, la mayoría de las dificultades con las que el niño afectado por una enfermedad rara se encuentra, no dependen tanto de la propia enfermedad ni de su rendimiento académico como de las consecuencias sociales que se derivan de ellas. La Consejería de Educación, Juventud y Deportes dispone de normativa, información y recursos desarrollados para la atención a la diversidad, incluyendo aspectos de sensibilización de la comunidad educativa que fomenten el respeto a las diferencias, la tolerancia, la dignidad de todas las personas y la igualdad de oportunidades.

La información y los recursos asociados relacionados con estos aspectos se pueden encontrar en las páginas web de atención a la diversidad de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes y de la Universidad de Murcia. Aunque no son exclusivas para las enfermedades raras son de gran utilidad, para los afectados, sus familias y los profesionales. Por consiguiente, en el ámbito educativo la disponibilidad de información y recursos para los niños con ER, se encuentra estructurada y accesible, de manera que puede ser ofertada a las familias cuando sea necesario.

Obtener y mantener un puesto adecuado de trabajo es un aspecto esencial para la inserción social de las personas adultas con ER y, por extensión, para el fomento de su autonomía y nivel de autorrealización personal. Teniendo en cuenta que en la región, según los últimos datos aportados por el SIER, una de cada tres personas afectadas presentan algún grado discapacidad reconocido, resulta especialmente importante tener acceso a los recursos y medidas orientadas al fomento del empleo de las personas que presentan dificultades. En la legislación española se contemplan medidas generales para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad. En la Región de Murcia, la Consejería de Empleo, Universidades y Empresa dispone de servicios de orientación laboral, y promueve medidas de fomento para el empleo ordinario o en centros especiales, entre otros servicios y prestaciones.

No obstante, es posible mejorar el acceso a la información sobre estos recursos y los procedimientos de solicitud tanto a los profesionales de diferentes ámbitos (educativo, social, sanitario) como a los afectados por ER que presenten alguna discapacidad. Es especialmente importante mantener actualizados a los profesionales de las oficinas de empleo sobre los recursos específicos para las personas con discapacidad. Todo ello es posible mejorando la visibilidad de los mismos y la adaptación de los contenidos para facilitar su comprensión. En el área para personas con discapacidad de la página web de comunidad autónoma se concentra una buena parte de esta información, sin ser ésta una página de referencia para la búsqueda de empleo.

El alto grado de discapacidad o dependencia provocado por las enfermedades raras, su complejidad y su curso crónico, ocasionan un deterioro de la calidad de vida de los afectados y sus familias que deben recibir el soporte adecuado desde los servicios sociales. Así, la simple sospecha de una de estas enfermedades en un recién nacido y hasta la edad de 6 años debería poner en marcha los mecanismos de coordinación inter-institucionales precisos para ofertar desde el primer momento una atención temprana de calidad, integral y gratuita. También se deben facilitar desde los servicios sociales recursos y ayudas para la correcta atención en el domicilio y el necesario respiro familiar, los medios de soporte u otras ayudas que no puedan ser cubiertas por los centros educativos y que faciliten la adaptación e integración del niño en el centro, y otras que promuevan el mantenimiento del máximo nivel de autonomía en posteriores etapas de la vida. Entre estas últimas figura la capacitación psicosocial de las personas afectadas, con el fin de conseguir el máximo desarrollo de sus capacidades personales y laborales para mejorar sus posibilidades de integración social.

Los Centros de Servicios Sociales de las Entidades Locales son la puerta de entrada al sistema de servicios sociales en la Región de Murcia. Esta estructura de primer nivel se dirige a la población general y ofrece la primera orientación y valoración, derivando a los servicios sociales especializados si fuera necesario. Además de la información aportada por estos centros, las web del Instituto Murciano de Acción Social (IMAS) y de la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades recogen diversa información de interés sobre recursos sociales para personas con discapacidad y los procedimientos de solicitud. No obstante, estos contenidos web, de interés para las personas afectadas por una enfermedad rara, están en ocasiones dispersos, duplicados, o con diferentes niveles de actualización. Así, su accesibilidad puede entrañar cierta dificultad para las personas con discapacidad.

Por otro lado, el Servicio de Orientación e Información (SIO) de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) proporciona información actualizada sobre la sintomatología de las enfermedades, recursos y especialistas específicamente dirigidos a este colectivo y facilita el contacto e intercambio de experiencias entre personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías.

Además, desde el ámbito asociativo se han promovido diversos estudios en España que identifican los recursos existentes y las necesidades aún pendientes de cubrir. Así, los estudios ENSERio de 2009 (“Estudio sobre situación de las necesidades socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España”) y de 2012 (“Por un modelo sanitario para la atención a las personas con enfermedades raras en las Comunidades Autónomas”) aportan la visión de las experiencias y expectativas de los propios afectados. Otros trabajos realizados en 2012 se centran en aspectos asistenciales, como son el “Mapa de Recursos Sanitarios para la atención a las Enfermedades Neuromusculares” y “Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid” realizado por el IIER y promovido, entre otras entidades, también por FEDER.

Gracias al intenso movimiento asociativo y al fructífero trabajo colaborativo de varias asociaciones de afectados, la Región de Murcia se ha convertido en referente en la atención a las personas con una enfermedad rara no sólo en su territorio, sino también a nivel nacional e internacional. Así, miembros de diferentes asociaciones participan en foros de debate y mesas de diversos ámbitos (científico, político, etc.), así como en grupos de trabajo y en la elaboración de propuestas, material y documentación de gran valor para instituciones y afectados. De esta manera, por ejemplo, se ha conseguido proporcionar un marco formativo internacional a través de la realización del encuentro de familias y del congreso de enfermedades raras que se celebra anualmente.

También a través del movimiento asociativo se han inaugurado diversos centros de atención integral y Servicios de Información y Orientación a familias y personas con una enfermedad rara en la Región de Murcia, que en muchas ocasiones son el referente para afectados e instituciones. Muchos de estos centros forman parte de la red de servicios sociales a través de convenios y conciertos con las administraciones.

## PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO

La Organización Mundial de la Salud establece tres niveles de prevención para las enfermedades: 1) primaria, que evita la adquisición de la enfermedad; 2) secundaria, para detectar la enfermedad en estadios precoces y establecer medidas que pueden impedir su progresión y 3) terciaria que comprende medidas de tratamiento y rehabilitación para ralentizar su progresión y la aparición o el agravamiento de complicaciones y secuelas, intentando mejorar la calidad de vida. Un cuarto nivel de prevención hace referencia a aquellas actividades que atenúan o evitan las consecuencias de las intervenciones innecesarias o excesivas del sistema sanitario.

En el ámbito de las enfermedades raras, las más frecuentes son las de origen genético y son pocas las que permiten una prevención de la exposición externa a factores cuya asociación a la aparición de estas enfermedades haya quedado demostrada. En estos casos la prevención primaria se lleva a cabo promoviendo hábitos saludables (evitando la exposición a teratógenos conocidos, como el alcohol, drogas, infecciones, agentes ambientales,...), en la atención a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses de la gestación. También con el adecuado control de la toma de fármacos y manejo de enfermedades crónicas.

El Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia (CFVRM) tiene asignadas entre sus funciones la difusión de información relacionada con los posibles efectos de los medicamentos administrados en el embarazo, o sus perfiles de seguridad. Además desarrolla el programa de notificación de Reacciones Adversas a Medicamentos (RAM), integrando de manera continuada información para la

supervisión de medicamentos o para la realización de estudios que evalúen su seguridad. En relación a las enfermedades raras, resulta especialmente útil vigilar eventos relacionados con medicamentos que aparecen con una baja frecuencia o que afectan a poblaciones especiales (embarazadas, recién nacidos,...).

También se puede reducir la incidencia de algunas enfermedades raras de origen genético, mediante el adecuado asesoramiento genético, junto con el diagnóstico preimplantacional y/o prenatal. Así, en la fase pre-concepcional, el Programa Integral de Atención a la Mujer de la Región de Murcia (PIAM) incluye una serie de actuaciones preventivas para realizar desde atención primaria: evaluación de riesgo reproductivo o de enfermedades de tipo hereditario (con derivación a la Sección de Genética Médica en caso necesario), consejo nutricional y de estilo de vida saludable, evaluación de exposición a teratógenos antes del embarazo, etc. Estas actuaciones pretenden situar a la mujer en el mejor estado de salud posible previo a la concepción, ya que la organogénesis como periodo de mayor vulnerabilidad para el embrión tiene lugar en las 10 primeras semanas después de la última menstruación y por tanto, en numerosas ocasiones, antes de que la mujer conozca su gestación. En el PIAM se describen dichas actuaciones, pero es preciso potenciar la ejecución de las mismas desde la atención primaria y proporcionar al clínico información y protocolos para el cribado de exposiciones medioambientales teratogénicas.

Por otro lado, desde el Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU Virgen de la Arrixaca) se ofrece información personalizada sobre los riesgos y efectos relacionados con la exposición a tóxicos durante la etapa reproductiva, el embarazo y la lactancia. Se han desarrollado en este sentido algunos programas y campañas orientadas a la prevención de ciertos defectos congénitos, como el programa “nacer y crecer sin OH”, para la prevención del síndrome alcohólico fetal y otros trastornos neurocomportamentales por exposición prenatal al alcohol y otras drogas, con seguimiento hasta el final de la adolescencia. También se realizan esfuerzos desde la Consejería de Sanidad para mantener disponible el acceso de los profesionales sanitarios de la región al servicio del SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español) del IIER.

Durante el periodo pre-concepcional también se puede recurrir a procedimientos de diagnóstico preimplantacional y técnicas de reproducción humana asistida (RHA) con fin preventivo, si los progenitores son portadores o están en riesgo de transmitir una enfermedad genética. El SMS actualmente asume el estudio y la indicación de las técnicas de RHA con recursos propios y su realización se efectúa en centros concertados.

Para la prevención secundaria de determinadas enfermedades raras se dispone de una serie de actuaciones durante el periodo prenatal y neonatal, orientadas a su detección precoz para establecer medidas que puedan impedir su progresión. Sin embargo, una de las dificultades más significativas a las que se enfrentan las personas afectadas y sus familias, es conseguir un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo aceptable. Dicho retraso puede conllevar el empeoramiento clínico al no tener acceso a un abordaje terapéutico temprano.

En la etapa prenatal, y enmarcado en el subprograma de atención al embarazo, parto y puerperio, el PIAM contempla el cribado combinado del primer trimestre para la detección de las aneuploidias cromosómicas más comunes y la indicación de técnicas invasivas adicionales (amniocentesis, biopsia de corion) para confirmación diagnóstica en caso necesario. Los Servicios de Ginecología y Obstetricia de los hospitales del SMS llevan a cabo el denominado diagnóstico prenatal, que implica la aplicación de técnicas ecográficas, citogenéticas, bioquímicas y moleculares que permiten la detección de

anomalías congénitas fetales y enfermedades genéticas. El diagnóstico prenatal incluye el cribado combinado aplicado a todas las gestantes, así como los métodos sólo dirigidos a la población de riesgo de transmitir una enfermedad genética.

La valoración del riesgo en función de los resultados de las pruebas de cribado y el diagnóstico prenatal se realiza en los hospitales pertenecientes al Servicio Murciano de Salud. Para mejorarla es necesario unificar el protocolo de la ecografía y coordinar la realización de los marcadores junto a la ecografía, de manera que todos los resultados se encuentren disponibles para su valoración conjunta por un especialista.

Una vez confirmado el diagnóstico prenatal precoz de una ER, se debe facilitar a la pareja la toma de decisiones poniendo a su disposición información sobre la enfermedad y los recursos asistenciales existentes en la región ó fuera de ella, preferiblemente a través de un equipo multidisciplinar de expertos en la materia, que debe incluir necesariamente profesionales especializados en asesoramiento genético. Una de las opciones previstas legalmente es la interrupción de la gestación. En la Región de Murcia existen centros concertados por el Servicio Murciano de Salud para las interrupciones de las gestaciones precoces. Las interrupciones tardías son valoradas por el Comité Clínico Regional ubicado en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU Virgen de la Arrixaca), y son atendidas fuera de la red asistencial pública, mediante conciertos con centros privados de la región, o, en algunas situaciones, en otras autonomías. Se debe evitar, sin embargo, la peregrinación de la pareja por diversos centros y especialistas y la repetición de pruebas, siendo lo idóneo para la salud física y mental de la mujer que la interrupción de la gestación de un feto con sospecha de ER se realizara dentro de la red pública de nuestra región.

En la etapa neonatal se lleva a cabo el Programa de Cribado Neonatal de las enfermedades endocrino-metabólicas (PCN), dirigido a todos los recién nacidos, tanto de hospitales públicos como privados. Su principal objetivo es la detección precoz de algunas ER para instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, y así evitar o minimizar los daños en el recién nacido. Este es un Programa que viene determinado por la normativa que regula la cartera común básica de servicios y la lista básica de enfermedades que actualmente forman parte del mismo está establecida.

En la Región de Murcia, el Programa de Cribado Neonatal se desarrolla en el laboratorio de Metabolopatías del Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC), ubicado en el HCU Virgen de la Arrixaca. Además de las enfermedades determinadas normativamente, este laboratorio realiza, el cribado de otras patologías y otros Errores Innatos del Metabolismo (EIM) que no forman parte del PCN.

Las enfermedades y trastornos de base genética son muy numerosos, lo que provoca una continua evolución de los análisis genéticos para su detección. Este hecho, junto con la baja prevalencia de las mismas, ha conducido a que el MSSSI concretara los aspectos fundamentales de la cartera de genética, dentro de la cartera de servicios comunes del SNS. Así, define el consejo genético (o asesoramiento genético), los grupos de patologías para los que se indicará dicho asesoramiento, los tipos de análisis genéticos y los criterios para la indicación de cada uno de ellos. Por otro lado la normativa vigente establece que la indicación de los análisis genéticos con fines sanitarios debe vincularse sistemáticamente al asesoramiento genético y ambos procesos deberán ser efectuados por personal cualificado y llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad establecidos. Asimismo, la autoridad autonómica o estatal competente debe acreditar los centros, públicos o privados, que puedan realizar análisis genéticos.

El Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC) actualmente desarrolla tres programas asistenciales que abordan todas las áreas de análisis genéticos: anomalías cromosómicas, enfermedades hereditarias del metabolismo y alteraciones moleculares, incluyendo el cáncer hereditario. Los tres laboratorios están acreditados desde el año 2014 por la ENAC bajo la norma UNE-EN ISO 15189. Durante el año 2015 realizaron análisis genéticos a 23.265 personas, de los que 17.713 eran recién nacidos del Programa de Cribado Neonatal y se detectaron 538 casos con distintas enfermedades o anomalías genéticas.

El objetivo del CBGC es mantenerse actualizado y ampliar el acceso a nuevas técnicas de diagnóstico con la mayor fiabilidad, calidad y eficiencia. De este modo, en el año 2007 introdujo la técnica de espectrometría de masas en tándem con lo que se amplió el número de enfermedades incluidas en el PCN y posteriormente la técnica de arrayCGH para mejorar la resolución y diagnóstico de las anomalías cromosómicas. Recientemente el CBGC ha añadido la tecnología de Secuenciación Masiva (NGS) que va a permitir la mejora en el diagnóstico de las enfermedades genéticas y abordar los estudios de NGS que actualmente se externalizan.

La Región de Murcia también cuenta con la Sección de Genética Médica y Dismorfología del HCU Virgen de la Arrixaca, que realiza actividades de diagnóstico clínico, asesoramiento genético y tratamiento de algunas patologías a: personas afectadas o con sospecha de una enfermedad de origen genético, teratogénico o anomalías congénitas; a personas con familiares con diagnóstico o sospecha de una enfermedad genética; a gestantes afectas de una enfermedad genética o antecedentes de hijo afectado o en la que se detectan anomalías congénitas fetales; así como a parejas con infertilidad. Los pacientes son remitidos desde cualquier ámbito asistencial. En ella se atendió en 2015 a 3.563 pacientes y se solicitaron 2.114 estudios genéticos, realizados en el mismo hospital o en laboratorios nacionales y extranjeros.

La implantación del Programa de Cribado Neonatal se debe acompañar del desarrollo por parte del MSSSI de un sistema de información que permita realizar un correcto seguimiento y evaluación y de protocolos consensuados en el marco del Consejo Interterritorial del SNS que permitan abordar en todas las CCAA, de manera homogénea y de acuerdo a criterios de calidad, los procesos de cribado. Existen protocolos individualizados para cada una de las patologías del PCN donde se especifican los algoritmos diagnósticos y circuitos de derivación del paciente a las unidades clínicas con experiencia en el seguimiento correspondiente.

Por último, el Programa de Atención al Niño y al Adolescente (PANA), implantado en todos los centros de salud con unas altas tasas de cumplimiento, detecta alteraciones del desarrollo que pueden servir por sí mismas de señales de alerta para el diagnóstico precoz de las ER. Además incluye los protocolos de coordinación y actuaciones educativo - sanitarias para la detección e intervención temprana en los trastornos del espectro autista y de detección y diagnóstico del trastorno por déficit de atención e hiperactividad, en ocasiones asociados a enfermedades raras.

## ATENCIÓN SANITARIA

Las enfermedades raras o de baja prevalencia son en su mayoría de origen genético y de carácter crónico y discapacitante. En este contexto, se convierten en un desafío para los sistemas de salud, incluyendo tanto enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento, como otras menos conocidas y de difícil abordaje. Las enfermedades genéticas representan una causa sustancial de mor-

bi-mortalidad, presentando el 3% de los recién nacidos alguna anomalía o enfermedad genética, lo que en Región de Murcia supondría más de 500 recién nacidos con anomalías congénitas/año de entre los más de 18.000 nacimientos. Además, se estima que el 8% de la población desarrollará alguna enfermedad de origen genético antes de los 25 años, constatando que los factores genéticos desempeñan un papel predominante en aproximadamente 1/3 de los trastornos crónicos de la edad adulta.

Para los afectados por una enfermedad rara, la atención primaria (AP) juega un papel esencial, siendo la principal vía de acceso al sistema sanitario y un elemento clave para asegurar la continuidad asistencial y la integración con dispositivos de otros ámbitos. Los profesionales de atención primaria (especialmente los pediatras y los médicos de familia) deben estar formados en la detección de las ER y disponer de herramientas que alerten de la sospecha de diagnóstico. Así mismo, deben ser los responsables del seguimiento del afectado y la referencia para el mismo, sus familiares y el resto de profesionales.

Para ello se deben determinar los circuitos asistenciales y disponer de herramientas que permitan mantener un flujo ágil entre la atención sanitaria primaria, especializada y urgente, así como el ensamblaje con otras actuaciones sanitarias complementarias. La complejidad del diagnóstico y seguimiento de las enfermedades raras obliga a estos pacientes y sus familiares a realizar numerosos desplazamientos a centros sanitarios, en ocasiones alejados de su domicilio, a lo que se añade las limitaciones de la movilidad que presentan muchos afectados o la dificultad para conciliar la vida laboral de sus cuidadores. En este contexto es de gran ayuda la figura de un gestor de casos, como el que dispone el Área de Salud IX (dedicada actualmente a la cronicidad, pero que podría incorporar la atención a las ER entre sus actividades), por lo que sería necesario ampliar esta figura al resto de áreas de salud.

Es necesario mencionar también la importancia de la correcta atención en los servicios de urgencias de determinadas ER, ya que presentan crisis agudas que es necesario tratar adecuadamente para minimizar las complicaciones; o evitar maniobras diagnósticas o terapéuticas excesivas.

Otra dificultad a la que se enfrentan los afectados y los profesionales sanitarios de AP es la falta de visibilidad de los recursos de atención especializada para las ER existentes en la región. Estas unidades con experiencia en el diagnóstico y abordaje de determinadas ER identificadas deberían conformarse como una red completa de unidades de referencia estatal y autonómica, ampliarse y estar accesible desde la atención primaria.

En este sentido, son conocidas las dificultades sobreañadidas que las personas afectadas por una ER tienen para la obtención del diagnóstico y del acceso al tratamiento debido a la escasez de conocimientos científicos en muchos casos, a la falta de experiencia en el manejo clínico y de investigación en este campo. Con esta orientación, el 28 de noviembre de 2006 se constituyó el Comité de designación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para el Sistema Nacional de Salud (SNS), dependiente del Consejo Interterritorial del SNS (CISNS). Dicho Comité propone las áreas de conocimiento sobre las que actuar y su priorización, en segundo lugar las patologías, técnicas, tecnologías y procedimientos (PTTP) que deberían ser tratados en unidades de referencia y, por último, la propuesta de designación de los CSUR que cumplen los criterios establecidos y han sido acreditados. También debe elaborar los procedimientos de derivación de los usuarios del SNS a estos centros.

Dentro de los servicios de atención especializada disponibles, la Sección de Genética Médica y Dismorfología atiende a pacientes con sospecha de ER remitidos desde atención primaria, especializada,

el CBGC y las distintas unidades de seguimiento del embarazo. Ofrece una atención integral al paciente con sospecha ER y organiza la atención interdisciplinar, diagnóstico, tratamiento, seguimiento y asesoramiento genético, tanto al afectado como a su familia.

Además existen algunas unidades clínicas con experiencia en el diagnóstico y seguimiento de diferentes ER, que atienden a pacientes con enfermedades metabólicas, fibrosis quística, hemoglobinopatías, hemofilia, etc. Adicionalmente hay designados 6 CSUR que pueden atender a pacientes con determinadas ER, aunque no siempre de manera exclusiva: de Cardiopatías familiares y miocardiopatía hipertrófica, de Ortopedia infantil, de Esclerosis múltiple, y de Tratamiento de las infecciones osteoarticulares resistentes, todos ellos ubicados en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Existen además dos CSUR de Reconstrucción de la superficie ocular compleja – Queratoprótesis, uno en el HCU Virgen de la Arrixaca y otro en el Hospital General Universitario Reina Sofía.

La política sanitaria de la Unión Europea ha facilitado la cooperación entre países en relación al diagnóstico y tratamiento de las personas con enfermedades raras. Esta cooperación tradicionalmente ha estado basada en acuerdos bilaterales y proyectos concretos sobre temas específicos. En 2014 se inició la creación de redes europeas (*European Reference Networks, ERN*) para la asistencia de las enfermedades raras, habiéndose designado para formar parte de ellas el CSUR de Cardiopatías Familiares y Miocardiopatía Hipertrófica del Hospital Virgen Arrixaca.

La mayoría de las enfermedades raras (ER) tienen su inicio en la infancia, dos de cada tres se manifiestan en menores de dos años. Estos niños son atendidos por el pediatra y en la adolescencia son derivados para continuar su seguimiento en las unidades de adultos. Este es un momento crítico en el que surge temor e intranquilidad en pacientes y familiares ante el cambio de equipo médico, situaciones de abandono de seguimiento, falta de coordinación y disparidad de criterios entre los distintos especialistas. En la Región de Murcia existe una consulta de transición entre la edad pediátrica y la adulta en atención primaria y entre los servicios de nefrología pediátrica y de adultos en el HCU Virgen de la Arrixaca, cuyo modelo es deseable ampliar a todos los ámbitos de la atención sanitaria regional.

Actualmente la atención sanitaria de los pacientes con ER se efectúa de manera segmentada y en diferentes visitas a cada especialista. La atención sanitaria integral requiere la constitución de equipos interdisciplinarios, para el abordaje conjunto y simultáneo del paciente. Para la coordinación de estas citas es fundamental la figura mencionada del gestor de casos.

Además existen otros dispositivos asistenciales sanitarios complementarios que proporcionan cuidados en salud de una forma más holística. Así, la salud mental aborda desde las enfermedades mentales de baja frecuencia, hasta la frecuente alteración de la salud mental asociada a otras ER que afectan a diferentes órganos y sistemas, (depresión, ansiedad, trastornos de la conducta asociados, etc.), o la posible repercusión sobre la salud mental en los cuidadores y familiares. La asistencia en salud mental en el ámbito del Servicio Murciano de Salud se desarrolla en gran medida a nivel comunitario, a través de la estructura de Centros de Salud Mental (CSM), que funcionan en régimen ambulatorio pudiendo mejorarse ciertos aspectos relacionados con la atención a los afectados por ER y sus familiares.

Por otro lado, los afectados con enfermedades raras son un grupo susceptible de cronificación y largas estancias hospitalarias, y la mayoría fallece en los hospitales. Todo ello supone una pérdida de la calidad de vida de estas personas y de sus familias. El objetivo de los cuidados paliativos no consiste sólo en atender las fases terminales de sus vidas sino también en mejorar las condiciones de



hospitalización, minimizar las estancias y las maniobras terapéuticas innecesarias. Los cuidados paliativos deben comenzar cuando se diagnostica una enfermedad amenazante para la vida y continuar independientemente de si el paciente recibe o no tratamiento de la propia enfermedad. La Región de Murcia cuenta con una amplia red en cuidados paliativos, tanto para adultos como para la edad pediátrica, que actualmente se encuentra en proceso de actualización.

Dado el carácter integral de la atención a las ER, la atención sanitaria debe estar coordinada con otros ámbitos fundamentales, tanto en su detección como en su seguimiento, como son la atención temprana, educación y servicios sociales. Por ello son necesarias herramientas, tanto protocolos de integración como ayudas informáticas, que conecten los agentes implicados en la atención a la persona afectada y a su familia.

## RECURSOS TERAPÉUTICOS

Una de las características de las enfermedades raras, es la limitación de los recursos terapéuticos con los que se cuenta para atender a las personas afectadas. Estos pueden ser de tres tipos, farmacia, atención temprana (AT) y rehabilitación (RHB). En los últimos años han aparecido nuevos medicamentos que han supuesto un gran avance terapéutico, pero muchas de estas enfermedades siguen sin disponer de opciones farmacológicas específicas, por lo que, en su ausencia o de forma complementaria, la AT y RHB permiten a las personas afectadas optimizar sus capacidades, previniendo complicaciones y mejorando las habilidades físicas, personales y sociales.

### FARMACIA

En esta sección se incluye un análisis de situación sobre los medicamentos, el material sanitario y los productos dietéticos. Los tres son necesarios, o esenciales, según el tipo de enfermedad.

Los tratamientos farmacológicos destinados a las ER pueden ser de alta complejidad y requerir de la aprobación por autoridades sanitarias. Además, por su escasa utilización, no abunda la información sobre el acceso a ellos. Las instituciones sanitarias deben garantizar que dicho acceso sea equitativo, aplicando los mismos criterios clínicos para el inicio de los tratamientos en cualquier centro de la región, y fomentar el uso de herramientas que permitan, además, medir los resultados que tienen sobre la salud, siendo éstas patologías de escasa prevalencia cuyos tratamientos pueden carecer de evidencias robustas de eficacia y seguridad.

De igual manera, el acceso a los materiales sanitarios, coadyuvantes, y productos nutricionales en determinadas ER puede también ser complicado y, en ocasiones, representar una carga económica considerable para las familias.

En España se dispone de 52 principios activos, ofertados en diferentes marcas comerciales, catalogados como Medicamentos Huérfanos (MH) financiados por el SNS. Entre ellos se encuentran los medicamentos para el tratamiento de errores innatos del metabolismo (EIM), que supusieron una gran innovación terapéutica al no existir previamente productos específicos para su tratamiento.

El acceso a ellos se facilita en general a través de los servicios de farmacia de los hospitales públicos (48 principios activos) de acuerdo con los protocolos de uso vigentes aprobados por la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) o las Comisiones de Farmacia de los hospitales. En algunos

casos se facilitan desde las oficinas de farmacia mediante receta médica y visado de inspección (4 principios activos). El desarrollo de un programa de autorización, seguimiento y evaluación de estos medicamentos garantizará el acceso en las mismas condiciones en todos los hospitales de la región.

Adicionalmente, para aumentar el conocimiento en medicamentos destinados a ER se precisa impulsar la investigación con estos productos, sobre todo la realización de ensayos clínicos. También existe la posibilidad de acceso precoz a aquellos MH que están en fase de investigación y todavía no se han autorizado (uso compasivo), mediante un procedimiento normalizado (RD 1015/2009) de solicitud a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

Los medicamentos de terapia avanzada son aquellos de uso humano basados en genes (terapia génica), células (terapia celular) o tejidos (ingeniería tisular) e incluyen productos de origen autólogo, alogénico o xenogénico. Constituyen nuevas estrategias terapéuticas y su desarrollo contribuirá a ofrecer oportunidades para algunas enfermedades que hasta el momento carecen de tratamientos eficaces. Varios grupos de investigación de la región son pioneros en terapia génica y terapia celular, abordando líneas relacionadas con las enfermedades osteoarticulares, inmuno-hematológicas o metabólicas, entre otras, y para la línea de terapia celular están integrados en la Red de Terapia Celular (TerCel) en el marco de las Redes Temáticas de investigación cooperativa en salud (RETICS). Se cuenta además con la Unidad de Producción Celular en el Instituto Murciano de Investigación Biomédica asociado al Hospital Clínico Virgen de la Arrixaca, siendo éste un laboratorio altamente especializado que cumple con la normativa vigente para la fabricación de medicamentos de terapia avanzada para uso clínico (Normas de Correcta Fabricación-NCF/GMP) de la Unión Europea. Esta Unidad está acreditada por la AEMPS desde 2014 para garantizar que los productos fabricados no exponen a los pacientes a riesgos relacionados con la seguridad, calidad o eficacia. Actualmente se encuentra autorizado para la fabricación de seis formas farmacéuticas y sirve medicación para seis ensayos clínicos desarrollados por equipos multidisciplinares de diferentes hospitales de la región con colaboraciones nacionales e internacionales.

La autorización para la comercialización de estos medicamentos se realiza mediante el procedimiento centralizado por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA por sus siglas en inglés). Para los medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial se requiere una autorización de uso (no de comercialización) en el marco de una institución hospitalaria, que será la responsable del medicamento. La autorización de uso corresponde a la AEMPS.

Los productos sanitarios y coadyuvantes incluyen diversos tipos de productos terapéuticos y ayudas técnicas imprescindibles para el seguimiento y tratamiento de las complicaciones relacionadas con las ER (por ejemplo la dermofarmacia). La normativa vigente regula las condiciones y requisitos para su fabricación, investigación clínica, distribución, comercialización, dispensación y utilización, de acuerdo con lo establecido en la Unión Europea. Ahora bien, para mejorar el acceso a estos productos en la región, es necesario realizar un análisis multidisciplinar de las necesidades (basado en la evidencia disponible sobre su efectividad), y de los procedimientos de acceso y las ayudas disponibles.

El tratamiento nutricional es esencial, a veces el único disponible, en el abordaje terapéutico de determinadas ER, entre las que destacan los errores innatos del metabolismo (EIM), también conocidos como enfermedades metabólicas hereditarias o errores congénitos del metabolismo. Estas patologías causadas por una mutación genética, tienen como efecto la producción de una proteína anómala, que conlleva la alteración del funcionamiento fisiológico de la célula.

La prestación con productos dietéticos está contemplada en la cartera de servicios comunes del SNS, comprendiendo la dispensación de los tratamientos dietoterápicos y la nutrición enteral domiciliaria. Su indicación se realiza por médicos especialistas de unidades hospitalarias expresamente autorizadas por los servicios de salud de las CCAA. En el año 2014, se ha actualizado la cartera común suplementaria de prestación con productos dietéticos, con la inclusión de nuevas patologías, la modificación de los criterios de indicación para patologías ya contempladas y la inclusión o modificación de productos

En la Región de Murcia están establecidos los procedimientos para facilitar la prestación de productos dietéticos en general en el ámbito del sistema sanitario público, y en concreto a pacientes con patologías de especial seguimiento. Así, en 2015 se inició la dispensación de productos dietoterapéuticos complejos desde los Servicios de Farmacia Hospitalaria, para los pacientes con EIM de los Aminoácidos, tras ser declarada esta patología de seguimiento especial a propuesta del Comité de Dietas del SMS. Recientemente se ha desarrollado normativa autonómica que regula las ayudas para determinados alimentos especiales de difícil acceso, esenciales en EIM de los aminoácidos. La articulación de todas estas normas regionales a través del Comité de Dietas del Servicio Murciano de Salud, ha mejorado significativamente la calidad del soporte nutricional en Murcia. Dar continuidad a esta línea de actuación permitirá seguir mejorando el acceso a los tratamientos dietoterapéuticos.

## ATENCIÓN TEMPRANA

Las enfermedades raras, generalmente, se presentan en la infancia y muchas de ellas provocan diferentes grados de discapacidad y dependencia. Los servicios de atención temprana son un recurso inestimable para los menores y sus familias, de cara a prevenir la aparición de complicaciones y secuelas o minimizar el impacto de las mismas, aprovechándose del tremendo potencial que el neurodesarrollo infantil y la plasticidad cerebral tienen en los primeros años.

Se entiende la atención temprana (AT) como un conjunto de intervenciones, dirigidas a la población de 0-6 años con trastornos del desarrollo o riesgo de padecerlos, a su familia y al entorno. Estas intervenciones deben responder a las necesidades específicas del afectado en todos los ámbitos (sanitario, educativo, social y familiar), atendiendo a personas concretas y no patologías.

En la actualidad, prácticamente todos los niños de la región que, por problemas o riesgos biológicos o ambientales, precisan atención temprana son atendidos, total o parcialmente, por estos servicios prestándose una oferta de intervenciones amplia y de calidad. Sin embargo esta atención es variable, y en ocasiones insuficiente, en función de los problemas del niño y su familia, de sus recursos y de la ubicación geográfica.

Entre los recursos disponibles en la región en el ámbito de los servicios sociales, vinculados a la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, se encuentran los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT). Su labor se inicia en el momento que se demandan sus servicios por la propia familia o los profesionales (pediatras, educadores, trabajadores sociales, Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica, padres, etc.). Esta intervención puede constar de varias partes: valoración inicial, diagnóstico o evaluación funcional, intervención, seguimiento, coordinación y derivación cuando fuese necesaria. La actuación de los CDIAT en cada una de estas partes es variable en función de las necesidades del niño y la familia, y de la organización y coordinación

con otros profesionales (Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica, rehabilitadores del sistema sanitario asistencial, etc.). Dada la intervención de profesionales de múltiples ámbitos es trascendental la organización cuidadosa de las actuaciones de los profesionales implicados.

Los CDIAT pertenecen a entidades municipales o privadas, que pueden suscribir acuerdos de colaboración con la Administración Pública, estando algunos de ellos subvencionados. En general, sea cual sea su tipología, los CDIAT prestan un repertorio variado de intervenciones y tratamientos especializados (estimulación cognitiva, fisioterapia, logopedia, hidroterapia, psicomotricidad,...) dirigidas al niño y a la familia (apoyo familiar, pautas para el hogar, manejo de conductas disruptivas,...). A su vez, esta administración regional dota de ayudas individuales a algunas familias que pueden contribuir a costear los tratamientos que estos centros ofrecen. Por ahora, estos servicios no son, en la mayoría de los casos, totalmente gratuitos para las familias ni son siempre homogéneos.

La Consejería de Educación, Juventud y Deportes por su parte, tiene regulado normativamente y ofrece servicios públicos y gratuitos relacionados con la AT de dos maneras diferentes. Por un lado, en el período coincidente con el Primer Ciclo de educación infantil (0-3 años), desde 1987 se dispone de 4 Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) de Atención Temprana (en los sectores geográficos de Murcia, Cartagena y el Noroeste), y de algunos profesionales especializados en AT en algunos EOEP de Sector, que amplían parcialmente esta cobertura geográfica.

Estos EOEP de AT atienden fundamentalmente a niños de la citada franja de edad, estén o no escolarizados. Sus funciones están orientadas, entre otras, a dar apoyo psicopedagógico presencial a las escuelas infantiles públicas de sus sectores y a desarrollar programas para la detección y valoración de alteraciones del desarrollo y discapacidades, o riesgo de padecerlas, para lo que colaboran con otros profesionales y servicios (sanitarios, escuelas infantiles, servicios sociales de zona, CDIAT, etc.). Tras dicha valoración, determinan, en caso necesario, las medidas más adecuadas para intervenir: tratamientos especializados; solicitud de revisiones médicas específicas que se consideren precisas; determinación, como competencia prioritaria, de la propuesta de escolarización más adecuada para cada caso, etc.

De manera puntual, los EOEP especializados en AT llevan a cabo programas de trabajo de colaboración con las unidades/secciones de neonatología de algunos hospitales (Murcia, Cartagena y Caravaca), con diferentes grados de implantación. El más avanzado es el que se lleva a cabo en el HCU Virgen de la Arrixaca desde el año 2007, que incluye la presencia semanal de profesionales de los EOEP de AT en el propio hospital para desarrollar labores de atención a familias y para valorar, informar y proponer medidas de intervención en los niños que lo puedan precisar tras el alta hospitalaria.

Por otro lado, en el período de 3-6 años de edad (segundo ciclo de educación infantil), la edad de la atención temprana coincide con la escolarización casi total de la población infantil de estas edades. En este ciclo son los EOEP de Sector los que atienden a los alumnos escolarizados. Entre sus funciones relacionadas con la atención temprana, figura la de valorar y proponer medidas y tratamientos, no sólo educativos (pedagogía terapéutica, logopedia, fisioterapia), que los niños puedan precisar y recibir en su escuela, y, en ocasiones, fuera de ella. Ello puede hacer coincidir sobre el mismo niño atenciones y apoyos, tanto dentro como fuera del centro escolar (sobre todo, en los CDIAT), que no siempre se complementan. Así, en el período de 3-6 años, se hace necesaria una mayor y mejor colaboración y coordinación entre los centros educativos, los centros de tratamiento y los equipos que prestan servicios de AT a un niño con ER para que dichos servicios sean sinérgicos y complementarios. En caso necesario y de manera complementaria a unos y otros EOEP, existen EOEP Específicos

que pueden colaborar asesorándoles sobre discapacidades o alteraciones específicas (Discapacidad Visual; Discapacidad Auditiva; Discapacidad Motora; y Trastornos Graves del Desarrollo-Trastorno del Espectro Autista).

De todo lo expuesto puede concluirse que, en la actualidad, es posible mejorar la atención temprana en la Región de Murcia, siendo prioritario el establecimiento de una red de centros que abarque todo el territorio, con una distribución más equilibrada (sobre todo, CDIAT y EOEP-AT), y que se proporcione un repertorio suficientemente amplio de medidas e intervenciones que pueden aplicarse en cada uno de estos centros y servicios. También parece aconsejable desarrollar o ampliar los programas de atención temprana hospitalaria, mediante una colaboración más estrecha entre la AT que se presta desde el ámbito sanitario, educativo y de servicios sociales para adelantar al máximo la detección y la atención a los múltiples problemas que pueden presentarse en estos primeros momentos. Esta mejora en la dotación, distribución y organización de los recursos en los diferentes ámbitos permitiría, por tanto, prestar una adecuada atención temprana de los niños afectados por ER en la Región de Murcia.

Además, dado que la valoración global del niño debe implicar el trabajo conjunto de los profesionales, es especialmente relevante propiciar la coordinación y el trabajo multidisciplinar entre los diferentes técnicos y administraciones para optimizar las actuaciones llevadas a cabo por todos ellos. Se hace necesario, pues, dotarlos de mecanismos, herramientas y tiempo para esta labor, de manera que sea posible desarrollar un sistema preparado para la atención temprana de los niños que la pueden precisar y, dentro de éstos, a los afectados por ER.

Cabe señalar que, desde las Consejerías de Familia e Igualdad de Oportunidades, de Salud y de Educación, Juventud y Deportes se está trabajando en la coordinación de estos servicios a través del desarrollo de normativa específica que pretende regular la AT para que, entre otras cosas, se pueda garantizar para todos los menores de 6 años una atención universal, pública y gratuita (financiación de la intervención igual para todos los municipios), aspirando, además, a que la coordinación interdepartamental se lleve a cabo de forma rápida y ágil para un mejor servicio a las familias.

## REHABILITACIÓN

Muchas enfermedades raras carecen de tratamientos farmacológicos curativos eficaces y es frecuente que se desarrollen complicaciones o secuelas con el paso del tiempo. Es por esta razón que las ER requieren abordajes terapéuticos más completos, siendo la rehabilitación un pilar principal para mejorar o prolongar el nivel de autonomía y la calidad de vida de los afectados.

La rehabilitación, según se contempla en la normativa vigente, se orienta principalmente a enfermedades agudas o patologías crónicas en fase de reagudización. En la región la asistencia rehabilitadora ofrecida por la red pública descansa en los correspondientes servicios de los hospitales del área de salud, siendo ellos los responsables de la rehabilitación en fase de ingreso (hospitalario o ambulatorio) tanto en la esfera física como cognitiva. Sin embargo, para este abordaje completo rehabilitador, tan necesario en el caso de las ER, la mayoría de servicios de estos hospitales carecen de profesionales especializados en algunas terapias específicas o en el abordaje de patologías complejas, como es el caso de la terapia ocupacional y la logopedia. Estos servicios son complementados por unidades de fisioterapia existentes en algunos centros de salud, donde se tratan principalmente patologías del aparato locomotor y de menor complejidad.

Dada la cronicidad de la mayoría de las ER, los pacientes son dados de alta en terapia cuando se ha estabilizado el cuadro clínico en torno a unas secuelas; pudiendo continuar algunas personas afectadas con un mantenimiento en diversos centros (privados, concertados, asociaciones de afectados, centros ocupacionales, etc.). A muchos de estos pacientes se les realizan revisiones en la consulta de rehabilitación para valorar la evolución del cuadro, para la prescripción ortopédica, etc., siendo necesario en estos casos desarrollar cauces de comunicación y de coordinación con los equipos terapéuticos extra-hospitalarios.

Un caso especial lo constituyen los niños menores de 6 años con ER ingresados que precisan tratamiento rehabilitador. En esta situación es especialmente necesario mejorar la coordinación de los servicios de rehabilitación y los equipos implicados en la atención temprana desde el mismo momento del ingreso, aprovechando las iniciativas de trabajo de los equipos de AT dentro de algunos hospitales implantadas de manera experimental, y, tras el alta hospitalaria, coordinando las medidas rehabilitadoras de la administración sanitaria con los diferentes servicios de AT existentes en la región, dependientes de otras administraciones (CDIAT, EOEP, centros educativos,...). Establecer conjuntamente y desde el inicio los objetivos de recuperación y el plan terapéutico intra y extra hospitalario favorecerá la continuidad asistencial, y la sinergia terapéutica para conseguir el máximo nivel de desarrollo del potencial del niño afectado por una ER.

## EDUCACIÓN

Aunque las enfermedades raras pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales que deben ser cubiertas, es la reacción de la comunidad educativa ante un alumno afectado por una ER la que puede llegar a convertirse en una de las situaciones más negativas para la normalización de sus condiciones de vida y para su socialización, educación y aprendizaje. Los menores afectados de algunas enfermedades neurológicas pueden presentar, asociadas, alteraciones de la conducta que les impiden mantener un comportamiento 'normalizado', lo que a veces provoca incompreensión e incluso rechazo por parte del alumnado y del profesorado (que puede entenderlo como actitudes desafiantes, por falta de disciplina). De igual forma, puede ocurrir con los menores cuya enfermedad incluye características físicas diferentes. Abordar las ER y sus repercusiones socio-sanitarias en el seno de la comunidad educativa (profesionales, escolares y familias) conduce a una mayor sensibilización de la misma y, por extensión, de la sociedad en general.

La administración pública, junto con las asociaciones de afectados con hijos en edad escolar con alguna discapacidad, incluidas las ER, vienen trabajando en la inclusión educativa en centros ordinarios, atendiendo en ellos sus necesidades específicas y abogando por la normalización de su situación y por su integración social.

La Ley Orgánica de Educación (LOE) contempla elementos compensadores de las desigualdades que deriven de cualquier tipo de discapacidad, y existe además normativa autonómica que regula la respuesta a la diversidad del alumnado. Esta incluye la identificación de aquellos con necesidades específicas de apoyo educativo y su escolarización, así como la atención educativa durante periodos de hospitalización y convalecencia en domicilio.

La atención a la diversidad se rige por los principios de calidad, equidad e igualdad de oportunidades, normalización, integración e inclusión escolar, igualdad entre mujeres y hombres, com-

pensación educativa, accesibilidad universal y cooperación de la comunidad educativa. Desde esta perspectiva se contempla la diversidad del alumnado como principio que rige toda la enseñanza, y no como una medida que corresponde a la necesidad de unos pocos, asumiendo la administración educativa de la Región de Murcia el reto de una educación en igualdad de oportunidades que atienda a todo el alumnado según sus propias características y necesidades.

En este marco, los equipos docentes y los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) del centro deben valorar si un menor afectado por una ER debe ser considerado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales o, si presentara una discapacidad o trastorno grave de conducta, como alumno con necesidades educativas especiales. En la región, además, se prestan servicios de atención temprana desde el ámbito educativo.

En relación a la escolarización del alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, se rige por los principios de normalización, inclusión y no discriminación, garantizando su acceso, la permanencia y la igualdad de oportunidades. De la misma manera, la evaluación y promoción de este alumnado se lleva a cabo siguiendo los procesos ordinarios de evaluación general, teniendo en cuenta los acuerdos recogidos en la Propuesta Curricular.

Lo cierto es que, pese a estos marcos normativos y las iniciativas emprendidas, sigue siendo necesario disponer de información sobre la enfermedad (diagnóstico, cuidado y tratamiento) y asesoramiento socio-sanitario para el abordaje de las necesidades concretas por parte del equipo docente responsable y el/los EOEP de referencia.

Además de prestar este asesoramiento, hay que tener en cuenta que parte del alumnado afectado por algunas ER puede precisar cuidados sanitarios especializados y continuados durante el horario escolar o bien, por su propio proceso, es previsible que se desencadenen situaciones que requieran una atención sanitaria urgente. Recientemente, la Consejería de Educación, Juventud y Deportes ha puesto en marcha el Programa experimental de Atención Sanitaria Especializada dirigido al alumnado que precise cuidados sanitarios continuados durante el horario escolar. Ampliar y mejorar la asistencia sanitaria en centros escolares y los mecanismos para la atención urgente de un alumno con una ER permitirá dar mayor cobertura a estas necesidades.

Otra de las características de los alumnos con ER es su frecuente alternancia de periodos de hospitalización y de estancias escolares, que provoca en ellos una disrupción cotidiana de los procesos educativos. Esta circunstancia exige más que en otros casos una respuesta educativa coordinada del centro docente, del equipo pedagógico que le atiende, de la familia y del profesorado hospitalario que desarrolla la actuación educativa en el aula hospitalaria, así como de los profesionales sanitarios.

Las actuaciones en estas circunstancias irán encaminadas al mantenimiento del proceso educativo normalizado para facilitar su posterior reincorporación, teniendo en cuenta, no sólo el apoyo de las actividades escolares realizadas en su centro docente, sino también actuaciones orientadas a su desarrollo personal y social, que le eviten el aislamiento que le pueda producir una situación de enfermedad y le posibiliten la comunicación con sus iguales. La pedagogía hospitalaria constituye un modo especial de entender la pedagogía, que tiene más que ver con la salud y con la vida que con la instrucción, entendida como transmisión de conocimientos formalizados.

La región dispone de Equipos de Atención Educativa Hospitalarios y Domiciliarios (EAEHD). Las aulas hospitalarias establecen su propio Plan de Actuación Educativa Anual y su misión es atender

el proceso educativo y de desarrollo de los alumnos que padecen (transitoria o permanentemente), alguna enfermedad. Actualmente, cuatro hospitales de la región, el HCU Virgen de la Arrixaca y los hospitales generales universitarios Santa Lucía, Morales Meseguer y Reina Sofía (áreas I, II, VI, VII), cuentan con aulas hospitalarias, 6 profesores atendieron a 1.187 alumnos de infantil y primaria, 539 de secundaria y 94 de bachillerato y formación profesional (1.820 alumnos en el curso 2015-16). De este alumnado, 56 son de larga estancia (más de 30 días de ingreso), 107 de media estancia (más de 15 días) y 1.963 de corta estancia (menos de 15 días).

Sin embargo, las estancias hospitalarias son cada vez más cortas y la convalecencia en el hogar cada vez más larga, y por ello se ha establecido el servicio de apoyo educativo domiciliario (SAED). El SAED atiende al alumnado de educación primaria, secundaria obligatoria, formación profesional básica y bachillerato que, por razón de enfermedad crónica, prolongada, o por lesiones traumáticas, y previa prescripción facultativa, deba permanecer convaleciente en su domicilio por un periodo superior a 30 días naturales. Existe también el criterio de convalecencia intermitente (al menos 6 días continuados durante un periodo mínimo de 6 meses) para aquellos alumnos/as que padezcan una enfermedad crónica y según las previsiones médicas.

Los principales objetivos del SAED son garantizar al alumnado enfermo una atención educativa individualizada y asegurar la continuidad del proceso de aprendizaje durante el periodo de convalecencia domiciliaria. Para ello se debe asegurar la comunicación y la coordinación entre el centro docente, las familias y en su caso el EAEHD. En el curso 2015-2016, había 255 profesores que atendieron a 170 alumnos: 52 de primaria, 103 de secundaria, 12 de bachillerato y 3 de formación profesional.

## SERVICIOS SOCIALES

Como se ha citado anteriormente, los afectados por una enfermedad rara presentan una gran diversidad de alteraciones y síntomas en función de su grado de afectación y evolución, que acarrearán una importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida y, como consecuencia, pueden tener problemas de aislamiento social. Todo ello, puede conducir a que las personas afectadas no se beneficien de los recursos y servicios que necesitan e incluso presenten un mayor riesgo de exclusión social. El Sistema de Servicios Sociales debe garantizar un sólido sistema de información al alcance de todos los/as ciudadanos/as; que les oriente sobre su funcionamiento y organización; sobre el contenido de sus prestaciones y requisitos de acceso; sobre sus derechos y deberes; sobre el procedimiento administrativo de sus solicitudes; etc. La accesibilidad a los recursos sociales en condiciones de igualdad es fundamental para este colectivo, mediante una intervención profesional, social y de acompañamiento dentro de la organización territorial de los Centros de Servicios Sociales.

La Ley 39/2006 contempla la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, con la colaboración y participación de todas las Administraciones Públicas y la garantía por parte de la Administración General del Estado de un contenido mínimo común del Sistema en las CCAA. Estas prestaciones y servicios se deben integrar en la red de servicios sociales de las CCAA, que está formada por centros públicos, centros de las Entidades Locales (EELL), Centros de Referencia Estatal (CRE) para la promoción de la autonomía personal y para la atención y cuidado de situaciones de dependencia, así como centros privados concertados debidamente acreditados.



En relación a las enfermedades raras, en concreto, en el año 2009 fue inaugurado el CRE de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), dependiente del IMSERSO, con dos cometidos: 1) Realizar actividades como Servicio de Referencia (en investigación, formación, en la generación y difusión de información y el asesoramiento técnico) y 2) Realizar actividades de Promoción de la Autonomía Personal y la Atención Especializada (Servicio de Atención Multidisciplinar, Servicio de Apoyo a Padres que puedan tener un bebé con una enfermedad rara-NACER, encuentros de afectados y familiares y actividades de respiro familiar).

La normativa autonómica vigente estructura el Sistema de Servicios Sociales en dos grandes áreas de servicios complementarios, la atención primaria y los servicios especializados.

La atención primaria de carácter público y local se presta en los Centros de Servicios Sociales. Se trata de un dispositivo potente de información, diagnóstico, orientación, apoyo, intervención y asesoramiento individual y comunitario que, además de ser la puerta de entrada habitual al sistema, es el eje vertebrador de toda la red de servicios. Estos centros están gestionados por las entidades locales subvencionadas por la Administración Autonómica, encontrándose sus servicios determinados normativamente. Pese a ello, los servicios prestados son en cierta medida variables, dependiendo de financiaciones no estables y heterogéneas de acuerdo al esfuerzo presupuestario de las entidades que los financian.

Los servicios especializados constituyen el nivel de intervención específico para la programación, implantación y gestión de actuaciones concretas derivadas de la situación de necesidad de la población a la que van dirigidas y que no estén encomendadas a los servicios sociales de atención primaria. Por sus singulares características o su situación de vulnerabilidad, el colectivo de personas con ER, es susceptible también de una atención diferenciada desde los servicios sociales especializados. Como parte de las actuaciones especializadas cabe señalar las acciones formativas, de atención temprana y estimulación, recuperación de habilidades y el acceso a prestaciones y a servicios de apoyo o de habilitación psicosocial.

La mayoría de las ER son enfermedades complejas y de curso crónico, de tal manera que las personas con una ER y sus familiares precisan apoyos para mejorar su autonomía y desenvolvimiento en los ámbitos personales, familiares, laborales, económicos, educativos y culturales, requiriéndose el despliegue de ambos niveles de intervención, primaria y especializada. En la medida en que estas enfermedades son potenciales generadoras de discapacidad, dependencia y/o situaciones de exclusión social, las actuaciones en el ámbito social no suponen tanto medidas de actuación excepcionales (salvo en el caso de que respondan a necesidades específicas de este colectivo) como una selección y adaptación de los servicios a sus necesidades.

El mantenimiento del máximo nivel de autonomía debe promoverse con actividades desde las primeras etapas de la vida (a ser posible desde el nacimiento e incidiendo especialmente hasta los 6 años de edad). Tienen especial protagonismo en esta fase los servicios especializados de atención temprana, y la labor realizada por la comunidad educativa y las familias, por conformar el entorno social inicial.

La recuperación de habilidades y el acceso a servicios de apoyo o de habilitación psicosocial cobran mayor importancia en etapas más avanzadas de la vida. Así, los programas más desarrollados en los centros ocupacionales o de atención a personas con discapacidad (PcD), según las necesidades de su población, son: el de autonomía personal (hábitos básicos, motricidad, estimu-

lación sensorial), de autonomía social, de comunicación alternativa o aumentativa y los programas ocupacionales, en los cuales, a través de talleres se pretende conseguir destrezas que favorezcan la integración laboral y/o mantener rutinas para el desarrollo de las actividades pre-laborales.

En la edad adulta un componente esencial para el mantenimiento de la autonomía en las personas con enfermedades raras es su incorporación al mercado laboral. En la legislación española se contemplan medidas generales para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad, que incluyen servicios de formación y de rehabilitación profesional, servicios de mediación laboral, centros de empleo protegido, programas de transición empleo protegido-empleo ordinario y medidas de fomento del empleo ordinario (empleo en empresas, empleo público y empleo autónomo). La Estrategia Española de Empleo 2012- 2014 contempla políticas de fomento del empleo de las personas con discapacidad, siendo las administraciones públicas las que deben implementarlas en el ámbito de sus competencias.

Como se ha citado anteriormente, las pautas de valoración y calificación de las situaciones de discapacidad y de dependencia no evalúan enfermedades en sí, sino el grado y tipo de discapacidad o, en el caso de la dependencia, si la limitación para realizar actividades básicas de la vida diaria es grande o severa. Por esta razón cualquier ER puede ser valorada desde esta óptica, aunque se puede mejorar la identificación y valoración aspectos particulares de las ER relacionados con la discapacidad y la dependencia. Para ello se ha iniciado un proceso de revisión conjunto con FEDER, para la ampliación de conocimientos y la identificación de las necesidades de los afectados por ER, en especial las relacionadas con medidas de soporte de funciones vitales y de movilidad en la escala de valoración específica de la dependencia.

La normativa actual ya permite considerar una serie de apoyos para los menores de tres años contemplados en la Escala de Valoración Específica (apartado de medidas de soporte para las funciones vitales). Para el caso de los mayores de tres años existe la posibilidad de valorar como ayuda especial la situación de aquellas personas que precisen estas medidas de soporte. Por tanto se recomienda hacer un estudio para incluir medidas de soporte para ER que no estén contempladas en la normativa.

Para las personas dependientes el primer objetivo debe ser el de mantenerlas en su entorno familiar y comunitario y en última instancia, si esto no fuera posible, ofrecer una atención residencial adaptada. Los servicios de atención domiciliaria y de soporte familiar, esenciales en estas situaciones, presentan cierta variabilidad geográfica, tanto en su cobertura como en su prestación.

Finalmente, y como en otros ámbitos, se pone de manifiesto cierto grado de desconocimiento relacionado con las enfermedades raras en varios aspectos. La ciudadanía, y en concreto este colectivo, en ocasiones no conoce la actuación de los servicios sociales, sus prestaciones y sus canales de acceso. Por este motivo, es preciso potenciar el acceso de los afectados por ER a los servicios sociales de atención primaria como puerta de entrada para los diferentes recursos del propio Sistema Público de servicios sociales. La Región de Murcia dispone de la Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad (ORIAD), como servicio de referencia para estas personas y los grupos y asociaciones implicados. Su fin es prestar una atención presencial y especializada sobre los recursos, servicios y normativas existentes en las diversas administraciones, procurando una información integral que facilite al ciudadano discapacitado la accesibilidad y el conocimiento de la información que le interesa. La disponibilidad de estos recursos y procedimientos también a través de la web facilitará un acceso más rápido a los mismos, evitando desplazamientos, superando otro tipo de barreras y aportando información general, de manera preliminar.

Los servicios sociales también deben promover la sensibilización del conjunto de la ciudadanía hacia las personas que padecen una enfermedad rara. Esto implica, en primer lugar, hacer visible esta realidad humana, para lo cual el plan contempla una línea estratégica completa para mejorar la disponibilidad de la información relacionada con las enfermedades raras, y en segundo lugar trabajar en la eliminación de las barreras que impiden su participación en todos los ámbitos.

Las personas con discapacidad en general y las que padecen enfermedades raras en particular manifiestan la necesidad de su inclusión social, no a través de la realización de actividades segregadas, sino que apuestan, entre otras cosas, porque la persona con discapacidad no vea dificultada la realización de las mismas por un entorno o espacio no accesible. Para ello es necesario impulsar un extenso conjunto de medidas de accesibilidad en espacios públicos urbanizados, infraestructuras y edificación, transportes, bienes y servicios a disposición del público y relaciones con las administraciones públicas. A modo de experiencia, el ayuntamiento de Murcia está diseñando un Plan Municipal de Accesibilidad, y está integrado en varios Proyectos Europeos relacionados: SMART CITY y Estrategia de Ciudad Murcia 2020, en la que hay representantes del colectivo de personas con discapacidad.

Además de las barreras estrictamente físicas, la atención a las diversas necesidades que tienen las personas con discapacidad requiere de un complejo sistema de equiparación de oportunidades integrado, sobre todo, por medidas de “acción positiva” (tratos más favorables y apoyos complementarios) y, en menor grado, por medidas contra las discriminaciones, que dificultan la participación en igualdad de condiciones. Estructurar un diálogo abierto y permanente con las asociaciones de personas con ER, facilita el análisis de esta situación. Así, el impulso de las Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en el ámbito municipal, incluyendo asociaciones de personas con ER, es una buena herramienta para la participación y puesta en marcha de estrategias de trabajo conjunto entre las Administraciones y la iniciativa social.

La Ley de Servicios Sociales promueve además, la participación directa de la sociedad civil en los propios servicios sociales, sin olvidar la responsabilidad pública de garantizar prestaciones y derechos a los ciudadanos. El fomento de programas de voluntariado al servicio de este colectivo, así como la inclusión de personas afectadas por ER en dichas actividades es de especial importancia.

Una mayor sensibilización de la ciudadanía y de los profesionales de la administración en relación a las enfermedades raras redundará en la normalización de su situación y será una buena medida preventiva frente a la discriminación y la exclusión social. Esto no exime de la necesidad de abordar las situaciones de exclusión social ya existentes. Si además de discapacidad existe violencia de género, infravivienda, aislamiento social, problemática de salud mental..., el efecto puede ser multiplicador. Por ello es importante una sincronización de todas las actuaciones a nivel autonómico, municipal, y con las Entidades, sin olvidar que requiere transversalidad y distribución de las responsabilidades en el funcionamiento de estos servicios.

## COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA

En España la atención socio-sanitaria está definida por la normativa vigente como aquella que “comprende el conjunto de cuidados destinados a aquellos enfermos, generalmente crónicos, que por sus especiales características pueden beneficiarse de la actuación simultánea y sinérgica de los servicios sanitarios y sociales para aumentar su autonomía, paliar sus limitaciones o sufrimientos

y facilitar su reinserción social”, señalando que “la continuidad del servicio será garantizada por los servicios sanitarios y sociales a través de la adecuada coordinación entre las administraciones públicas correspondientes”. Por otro lado, el reconocimiento del derecho a la promoción de la autonomía y la atención a las personas en situaciones de dependencia como universal en nuestra legislación ha marcado un antes y un después en lo relativo a la cobertura de las necesidades de los ciudadanos.

La mayoría de las personas que padecen una enfermedad rara presentan características de cronicidad y complejidad, y por tanto necesitan un abordaje multidisciplinar que requiere desplegar una gama de recursos complementarios del ámbito sanitario, social, educativo y laboral que funcionen de manera coordinada y que den lugar a un continuum en la atención. La coordinación socio-sanitaria tratará de establecer una serie de políticas, estrategias e instrumentos de colaboración para satisfacer las necesidades que se puedan plantear a lo largo del proceso de estas personas y su familia, evitando desajustes materiales (solapamientos y vacíos o déficit de cobertura) y temporales (desfases o tiempos de espera entre los diferentes servicios), convirtiéndose así en el eje de la atención. Este nuevo enfoque requiere aprender y reconocer las motivaciones y necesidades de los usuarios (de carácter físico-biológico, psicológico-cognitivo, afectivo-emocional y económico-social).

Se hace evidente la necesidad de articular el llamado “espacio socio-sanitario” como un sistema de asistencia coordinado, complementario y flexible, que actúe como eje vertebrador básico del conjunto necesario de prestaciones sanitarias, sociales, educativas, laborales y de cuidados no profesionales, a efectos de garantizar la continuidad y coherencia de las atenciones requeridas por estas personas.

La normativa autonómica vigente en el ámbito de la coordinación socio-sanitaria recoge todos estos aspectos y crea la Comisión de Coordinación Socio-sanitaria como órgano de planificación y coordinación, cuya composición contempla a los titulares de los departamentos competentes en materia de salud y de política social. Asimismo incluye la figura del Coordinador/a Socio-sanitario con el fin de coordinar las acciones, competencia de sanidad. La comisión ha constituido grupos técnicos en diferentes ámbitos, entre otros, en salud mental, personas mayores de 65 años y atención a las personas que padecen una enfermedad rara.

La Comisión Técnica de Salud Mental ha elaborado el Protocolo de Coordinación para la Atención con Trastorno Mental Grave y/o Drogodependencia (TMG\_D orientado al establecimiento de planes de actuación individualizados. Emplea como unidad territorial de coordinación el área de salud y sus zonas básicas de salud, y contempla la participación de profesionales de servicios sociales y de otras entidades, además de las ONG o asociaciones que trabajan en el ámbito de la enfermedad mental, estableciendo acuerdos inter-institucionales que faciliten la atención y asistencia, así como las herramientas necesarias para coordinar las acciones de los profesionales de diferentes sectores (social, sanitario, policial, tercer sector, policial, judicial, etc.). Se han realizado cuatro encuentros socio-sanitarios en las Áreas de Salud II, III, IV, V y IX y se pretende implantar este protocolo en todas las áreas de salud.

También se ha realizado un proyecto piloto en el Área de Salud IX centrado en personas mayores de 65 años, con el objetivo de abordar de forma coordinada y continuada las situaciones y/o dificultades de las personas y familias que se enfrentan a pérdidas severas de su salud y/o autonomía funcional física o psíquica y, garantizar la equidad en la accesibilidad a los recursos

sanitarios y sociales. En dicho proyecto se identificaron los recursos asistenciales, sociales y sanitarios ya existentes bajo un criterio de mejora de la eficiencia en la atención. Para la implantación y desarrollo de las actuaciones se definió el perfil del paciente socio-sanitario y se diseñó un circuito de derivación. Se conformó un equipo interdisciplinar (medicina de familia, enfermería y trabajo social) de valoración y seguimiento que, en caso necesario derivaba a la persona al recurso adecuado a sus necesidades. Para el intercambio de información entre instituciones se diseñaron circuitos y modelos de solicitud e informes de evaluación socio-sanitaria, que estaban disponibles desde los aplicativos informáticos correspondientes.

Entre las conclusiones de dicho pilotaje destaca la necesidad de generar un marco sólido y perdurable que permita protocolizar y normalizar el trabajo inter-institucional (con herramientas de comunicación adecuadas, tiempo y espacios para el encuentro entre profesionales,...). Se detectaron también problemas normativos y tecnológicos derivados del acceso a información personal registrada en los sistemas sanitarios, de servicios sociales u otras entidades por parte de profesionales. El proyecto representa una forma de optimización de recursos sanitarios y sociales. Es importante enfatizar el aspecto biopsicosocial respecto al exclusivamente sanitario.

Paralelamente, desde la Consejería de Salud se está colaborando con el proyecto europeo INNOVCARE de integración de cuidados y coordinación sociosanitaria para su posterior aplicación a través del CREER. Se ha incorporado también en el área IX un modelo de gestión de casos centrado en la cronicidad, cuyo objetivo es mejorar el bienestar y calidad de vida de las personas con una situación socio-sanitaria de alta complejidad. Para ello se cuenta con dos profesionales de enfermería en atención primaria, que realizan una captación de pacientes, bajo una serie de criterios (como la necesidad de cuidados complejos y/o la falta de apoyo social y familiar) y promueven una intervención proactiva mediante la coordinación y activación de los profesionales y de los recursos disponibles en la comunidad.

En el municipio de Cartagena, se desarrolló el proyecto europeo INCA (Introducción Inclusiva al Cuidado Integral), que utilizaba un modelo de integración socio-sanitaria en pacientes crónicos mayores de 65 años con diabetes y/o HTA. Para ello se empleó una plataforma informática que puso en contacto a todos los actores implicados en el cuidado del paciente (sanitarios y trabajadores sociales del centro de salud y hospital, trabajadores sociales del ayuntamiento, afectados y cuidadores) estableciendo tareas en función de unas reglas acordadas entre todas las partes, basadas en las líneas de continuidad asistencial y los flujos de trabajo de los servicios sociales municipales. Esta herramienta tenía un uso común inter-institucional e incluía también al paciente y su cuidador. Los afectados permitían compartir la información necesaria para su cuidado con los distintos agentes implicados mediante la firma de un consentimiento informado. INCA fue la primera experiencia con una herramienta de comunicación inclusiva realmente centrada en el paciente, que le hacía partícipe y protagonista, un planteamiento válido y recomendable para la atención integral de las ER. No obstante, para establecer una herramienta de comunicación inter-institucional se evidenció de nuevo la necesidad de una decisión política firme y constante que asegure en cada momento la colaboración de las distintas instituciones implicadas.

Por otro lado, desde el ámbito educativo, social y sanitario, se está trabajando estrechamente en el ámbito de la atención temprana. Se han puesto en marcha dos protocolos para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias (en la detección y diagnóstico del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad-TDAH y en la detección e intervención temprana en los Trastornos

de Espectro Autista-TEA), que son de referencia en la región, en estas y otras patologías del niño, que requieran un trabajo multidisciplinar e inter-institucional. En estos protocolos, sea cual sea el ámbito en el que se sospeche una de estas dos enfermedades (familia, centro educativo, servicios sociales o el propio pediatra), se han identificado las diferentes fases del proceso diagnóstico y los profesionales implicados, con funciones claramente delimitadas (valoración-diagnóstico-intervención), con una retroalimentación continua entre las partes (educación-sanitario-servicios sociales).

Tras una primera sospecha, se informa a los familiares y se solicita su autorización para iniciar un proceso de trabajo multidisciplinar en el que se consiga una confirmación diagnóstica y la detección de las necesidades concretas del escolar.-

Los profesionales de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógicos (EOEP), tanto de sector como los específicos de atención temprana, intervienen en todas las escuelas de educación infantil (de manera sistemática en los centros públicos o a demanda en los privados). Si por parte del centro se detecta alguna alteración, se puede realizar una demanda de valoración por parte de los EOEP, derivar para un adecuado diagnóstico médico y simultáneamente indicar el inicio de una intervención adecuada a las necesidades iniciales detectadas. Asimismo, si tras la evaluación psicopedagógica se considera, que el menor presenta Necesidades Educativas Especiales (N.E.E.) se realiza un informe psicopedagógico y un dictamen de escolarización, en el que se indicará la modalidad de escolarización que el menor precisa (centro ordinario con apoyos específicos, centro de Educación Especial, aula abierta,...) y qué recursos específicos necesita para una óptima respuesta educativa (maestro de pedagogía terapéutica-P.T.-, maestro de audición y lenguaje-AL- auxiliar técnico educativo-A.T.E.- fisioterapeuta,...).

Por lo tanto, ante la sospecha de una alteración del desarrollo normal de un menor se identifican a los EOEP de sector y los de atención temprana, así como el Servicio de Atención a la Diversidad como elementos clave para la coordinación con el sector sanitario y los servicios sociales. Los EOEP precisan de informes sanitarios y del ámbito de los servicios sociales para orientar sus actuaciones, y a su vez pueden ser los primeros que detecten un problema en el desarrollo que podría hacer sospechar en última instancia una ER subyacente. En este sentido se deben desarrollar nuevas formas de comunicación para evitar que sea la familia la que traslade a unas y otras instituciones esta información y en segundo lugar acordar las necesidades de información de los agentes implicados.

Desde el ámbito de la asistencia sanitaria, una sospecha de ER puede canalizarse por diferentes vías, pudiendo variar según la edad de la persona. Así, en la edad pediátrica, los profesionales de pediatría de los centros de atención primaria atienden y/o detectan la mayoría de sospechas de ER en los niños. En la etapa prenatal o neonatal, los profesionales de neonatología pueden atender y derivar sospechas de una ER, activando en caso necesario sus propios procesos de confirmación y también de atención temprana del menor. En la adolescencia y edad adulta, los equipos de atención primaria son el principal recurso de sospecha y detección de una ER, y el principal movilizador de otros dispositivos asistenciales sanitarios que puedan ser requeridos (especialistas de área, salud mental, cuidados paliativos,...).

Cuando desde el sistema sanitario se detectan necesidades sociales en un afectado por una ER, los trabajadores sociales del área de salud de residencia de la persona afectada -ubicados en el hospital- deben coordinar a los interlocutores locales implicados en cada situación, tanto trabajo social del centro de salud como los servicios sociales de atención primaria (Unidades de Trabajo Social-UTS municipales). Sin embargo es necesario mejorar el proceso de coordinación entre los

profesionales sociales y sanitarios ubicados en hospitales con las UTS, para el establecimiento de planes terapéuticos y de cuidados mejor adaptados a la situación de cada persona, con un seguimiento unificado y visible para todos los profesionales implicados.

Desde este ámbito es importante desarrollar procedimientos que permitan situar a la persona afectada y su familia en el centro de atención, así como establecer circuitos que coordinen los servicios y recursos disponibles.

Desde atención primaria social se detectan dificultades para identificar sus necesidades, dado el desconocimiento existente en relación con estas patologías. También es difícil en ocasiones contemplar todo el abanico de recursos a ofertar por la ausencia de un mapa de recursos unificado de la zona (salud mental, servicios sociales, ONG), el desconocimiento de los programas y recursos de la red de atención a estas personas entre los distintos profesionales y ámbitos desde los que se atiende (servicios sociales y salud), así como la ausencia de canales estables de coordinación con los recursos del sistema de salud y otros sistemas de protección.

Los profesionales de los servicios sociales de atención especializada precisan un mayor conocimiento de las particularidades de las diferentes enfermedades raras a través de acciones formativas, con lo que podrán detectar mejor las necesidades de las personas afectadas y sus familias. En particular, para mejorar la valoración de la dependencia y la discapacidad es necesaria la formación de los técnicos valoradores y además es preciso integrar en los informes los diagnósticos clínicos y sus respectivos tratamientos, información sobre las consecuencias que estas enfermedades pueden tener en el desempeño de las actividades básicas de su vida diaria, y las medidas de soporte, cuidados sanitarios, rehabilitación, etc., que sean precisos.

Por su parte la valoración y calificación de las situaciones de discapacidad y dependencia, requieren de la unificación permanente de criterios (especialmente en niños con ER), lo que hace necesaria la coordinación de los equipos de valoración de la discapacidad y dependencia con los profesionales médicos de atención primaria y especializada, a través del preceptivo informe de salud de la persona a valorar y el acceso a webs como el portal Orphanet.

Cabe destacar el importante papel que juega el movimiento asociativo sin duda un elemento clave en el enfoque socio-sanitario que debe seguir potenciándose, ya que son las personas que padecen una enfermedad rara y sus familias, los verdaderos conocedores de su proceso y de la compleja problemática socio-sanitaria que conlleva.

Por otro lado, es necesario que conozcan los circuitos de atención y profesionales que intervienen o deberían intervenir en la coordinación socio-sanitaria para que puedan sugerir propuestas y mejoras, puesto que, generalmente, es cometido del propio afectado o la familia demandar la atención de los servicios de las diferentes administraciones. Esto hace que la atención recibida dependa en ocasiones factores como las habilidades personales para la búsqueda de información y el traslado de la misma a los profesionales de las diferentes administraciones o para demandar servicios y prestaciones.

De las diferentes iniciativas y experiencias se extrae la necesidad de disponer en la región de un modelo o marco general común consensuado entre las administraciones. Por lo tanto, es necesario mejorar la coordinación entre los sistemas, dar respuestas globales y soluciones integradas de más calidad, tanto a las personas afectadas como a sus familias, situándolos en el centro de una red asistencial de soporte, con diferentes niveles de colaboración entre las distintas administraciones y sectores implicados. Las administraciones públicas deben asumir un papel más activo tanto en la

coordinación de los recursos disponibles como en la mejora de la comunicación entre los profesionales implicados de los servicios sanitarios, socio-sanitarios, sociales, educativos y de reinserción laboral, constituyendo una red de soporte que incluya asimismo a las asociaciones y organizaciones de afectados y familias.

## FORMACIÓN

Las personas con enfermedades raras y sus familias necesitan entender su enfermedad y por qué están enfermos. Además, precisan que los tratamientos sean apropiados, eficientes y seguros, así como información, asesoramiento y apoyo para tomar decisiones relacionadas con su propio plan terapéutico y de cuidados. Además, una escasa formación en estas enfermedades implica un aumento de errores y de retrasos diagnósticos. La mejora en el conocimiento de las ER y en los recursos de soporte de los profesionales socio-sanitarios, sin duda, repercute en la calidad de la atención a las personas afectadas.

Un elemento esencial en la atención prestada a las personas con una ER y sus familiares es la multidisciplinaridad de los agentes que intervienen, y que proceden de diferentes ámbitos (educación, servicios sociales, sanidad,...). Esta peculiaridad ha de ser contemplada en el abordaje formativo relacionado con ER reflejando la variedad y complejidad de estas enfermedades.

En 1999 la Unión europea lanzó su primer Programa de Acción en Enfermedades Raras con el objetivo de mejorar la calidad de los cuidados ofrecidos a estas personas. En dichos programas se incluyen numerosos proyectos de coordinación de centros de investigación de ER que tienen como objetivo favorecer la comunicación y coordinación entre los profesionales, ofreciendo una oportunidad de formación para los mismos, mediante seminarios, talleres y cursos entre médicos y otros profesionales socio-sanitarios y afectados-familiares. Los estatutos de UNIAMO (Federación Italiana de Enfermedades Raras) incluyen el principio de formación en sus directrices, por el cual las asociaciones han de participar junto con las sociedades científicas en la elaboración de programas de educación sanitaria y colaborar para la formación del personal médico y paramédico con el fin de mejorar la asistencia médica y la atención de enfermería de las personas con ER.

Por otro lado, la estrategia nacional sobre ER señala que el abordaje de las mismas requiere de una serie de conocimientos y habilidades de todo tipo por parte de los profesionales. Más allá de la formación de grado (y especializada realizada a través de la residencia en el caso de personal sanitario), es imprescindible desarrollar una formación continuada de aquellos profesionales que intervienen durante el proceso de la enfermedad de las personas afectadas por ER.

Es necesario resaltar la importancia del abordaje de las ER en el proceso formativo del personal sanitario, tanto de atención primaria como en atención especializada, siendo quizás en atención primaria el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis, ya que constituye la principal vía de acceso al sistema sanitario de estos pacientes. La formación debe dirigirse a profesionales de diferentes perfiles que llegan a formar parte de los equipos multidisciplinarios (enfermería, medicina de familia, pediatría, psicología, fisioterapia, trabajo social...) que atienden tanto a la población adulta como a la población infantil y juvenil.

Recientemente varias sociedades científicas como SEMFyC, SEMERGEN se están implicando en formar a los profesionales en la atención a las enfermedades raras. Destacan la inclusión de doctora-



dos en la formación postgrado universitaria y en los cursos de “Formación de Formadores”, así como apertura de debates en las jornadas y congresos nacionales correspondientes. Por otro lado, algunas publicaciones sugieren que los médicos de atención primaria tienen un nivel de conocimientos en ER mejorable. A su vez, demuestran un elevado interés en el aprendizaje de la prevención primaria, el papel de la familia, y educación para la salud en las ER, que satisfacen con la búsqueda telemática de información. Aunque reclaman acciones específicas de formación continuada preferiblemente multidisciplinarias y en forma de taller.

A nivel autonómico, el Plan de Salud de la Región de Murcia 2010-2015 establece el propósito de aumentar el conocimiento de signos y síntomas de alarma de las ER en los profesionales sanitarios, entre otros objetivos. Ello conlleva desarrollar un programa formativo de ER dirigido a profesionales sanitarios de los diferentes niveles asistenciales, haciendo especial hincapié en la primaria.

En los últimos cinco años se han organizado en el sistema sanitario de la Región de Murcia, al menos, 23 actividades formativas relacionadas con las enfermedades raras. Han asistido a las mismas 1.909 profesionales. Los temas más destacados por su frecuencia han sido aquellos que están relacionados con la genética clínica y se han organizado acciones dirigidas a atención primaria, a enfermería, a pediatría, al ámbito hospitalario y a médicos internos residentes en formación.

Por otro lado, la Región de Murcia, y en especial el movimiento asociativo, destaca por su intensa labor de concienciación y de formación e información a afectados, familiares y a la población general realizándose diversas actividades divulgativas (congresos y jornadas) y de educación para la salud (talleres y cursos) con un alcance importante.

Otras comunidades autónomas incluyen en sus planes la formación de los profesionales en ER. Cabe destacar a Andalucía por su apuesta a desarrollar una estrategia formativa conjunta con el Plan de Genética en ER que incluye el desarrollo profesional continuo desde el inicio del grado hasta las estancias formativas en centros de referencia de ER.

## INVESTIGACIÓN

Dado el escaso número de pacientes de cada una de estas enfermedades, existe poco interés en la investigación clínica y, sobre todo terapéutica, por no resultar rentable para las empresas, por tanto, es necesario establecer las condiciones que favorezcan la puesta en marcha de proyectos de investigación en este ámbito.

Hay razones de diversa índole por las que tiene sentido investigar en ER. Éstas incluyen razones sociales y éticas, dado que la investigación abre nuevas oportunidades y, obviamente, existe un interés científico en conocer los mecanismos de producción de la enfermedad, la fisiopatología del proceso, la definición de nuevas dianas moleculares y el desarrollo de fármacos dirigidos hacia estas dianas.

A nivel europeo, el 5º Programa Marco intentó promover la cooperación, la colaboración y el aumento de conocimientos en el campo de las ER. Posteriormente, el 6º Programa Marco (6PM) continuó potenciando el desarrollo de conocimientos técnicos y científicos, lo que se tradujo en dos prioridades temáticas: traducir los datos del genoma en aplicaciones prácticas para la mejora de la salud humana y respaldar la formulación y puesta en práctica de políticas comunitarias.

El proyecto ERA-Net (European Research Action Networks), dedicado a enfermedades raras y financiado por la Comisión Europea dentro del 6PM, fomentó las actividades conjuntas y transna-

cionales. Dentro del mismo, E-Rare (European Research Programmes on Rare Diseases) es una Red constituida por nueve Estados Miembros incluyendo instituciones públicas, Ministerios y organizaciones gestoras de investigación, responsables del desarrollo y gestión de programas de investigación nacionales o regionales en ER. Su objetivo es sentar las bases para la cooperación continua y duradera entre socios de los Estados Miembros, de forma que se logre superar la fragmentación de la investigación sobre ER y se potencie el carácter multidisciplinar de la misma.

En el 7º Programa Marco (7PM), mediante la continuidad del E-Rare1 con el E-Rare- 2, se ha promovido así la cooperación transnacional haciendo hincapié en la investigación traslacional, el desarrollo y validación de nuevas terapias, el fomento de la salud y la prevención primaria, así como en la adopción de políticas nacionales y elaboración de planes integrales de atención a las personas afectadas. En concreto, la investigación se centra en la evolución natural y fisiopatología de las enfermedades y en el desarrollo de estrategias de prevención, medios diagnósticos y terapéuticos.

Los grupos de investigación españoles participan en proyectos financiados por el 7PM, desde la DG RESEARCH (Directorate General for Research and Innovation), mediante los programas COOPERATION, CAPACITIES y las acciones COST, entre las que destaca la convocatoria ya mencionada; Era-NET (E-Rare-1 y E-Rare- 2). Así como en proyectos financiados desde la DG SANCO (Directorate-General for Health and Consumers); EUCERD Joint Action, E-IMD, EPIRARE, EURO-WABB, ORPHANET Joint Action, EUROCAT, BURQOL-RD, RDPortal2, ENERCA 3, CARE-NMD o E-HOD, entre otros.

Es necesario destacar la puesta en marcha del “International Rare Diseases Research Consortium” (IRDiRC), iniciativa promovida por el Consejo de Europa y por Estados Unidos para conseguir de aquí a 2020, 200 nuevas estrategias terapéuticas, innovaciones diagnósticas y una base de datos global en base a los registros estatales. El Instituto de Salud Carlos III es miembro fundador del Consorcio.

El IRDiRC insta a los miembros fundadores, a través de sus agencias de financiación a constituir una cartera de proyectos alineados con las metas estratégicas. Con este fin, el ISCIII lanzó en 2011 una convocatoria competitiva a nivel nacional para financiar proyectos conjuntos de investigación sobre ER siguiendo las metas estratégicas del IRDiRC. El resultado de esta convocatoria ha sido la financiación de 3 proyectos colaborativos a nivel nacional: TREAT-CMT sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con una orientación multidisciplinar (coordinado por el CIBERER), DRUGS4RARE de orientación terapéutica (coordinado por el Parc Científic de Barcelona) y SPAIN-RDR relacionado con el Registro de Enfermedades Raras (coordinado por el IIER).

El 8º Programa Marco de Investigación e Innovación de la Unión Europea, que en esta edición se denomina Horizonte 2020 (H2020), para el período 2014-2020, es el actual escenario de referencia para la coordinación e impulso de la investigación en Europa. Propone tres prioridades que se refuerzan mutuamente: crecimiento inteligente (economía basada en el conocimiento y la innovación), crecimiento sostenible (mediante la utilización más eficiente de los recursos) y crecimiento integrador (una economía con alto nivel de empleo que redunde en la cohesión económica, social y territorial). Integra por primera vez todas las fases desde la generación del conocimiento hasta las actividades más próximas al mercado: investigación básica, desarrollo de tecnologías, proyectos de demostración, líneas piloto de fabricación, innovación social, transferencia de tecnología, pruebas de concepto, normalización, apoyo a las compras públicas pre-comerciales, capital riesgo y sistema de garantías.

En nuestro país, la primera iniciativa para fomentar la investigación en ER la encontramos en el Real Decreto 375/2001, por el que se aprobó el Estatuto del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo

artículo 21 determinaba que la ejecución de las actividades de carácter investigador, científico, técnico y docente encomendadas al Instituto de Salud Carlos III se realizarían a través de centros o institutos cuyo nivel orgánico sea inferior al de Subdirección General. La Orden de 27 de diciembre de 2001 creó entonces diversos centros en el Instituto de Salud Carlos III, entre ellos el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

En 2003 se procedió a la creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en el seno del ISCIII, fijándose como objetivo del mismo el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

Otro gran impulso dado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad a las enfermedades raras fue la creación de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS), en las que intervenían grupos investigadores y centros de todo el SNS. Para las ER en concreto se crearon doce Redes específicas en respuesta a las prioridades fijadas en el Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica 2000-2003 en el ámbito sanitario.

En noviembre de 2006, se constituyó en España el Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III con el fin de coordinar y potenciar la investigación sobre las ER en España. Sus orígenes se encuentran en las Redes de Investigación de centros y grupos del ISCIII cuya temática se relacionaba con enfermedades raras. El CIBERER es un centro orientado a la investigación cooperativa, con especial énfasis en la transferencia de la investigación desde el laboratorio a la cabecera del paciente. Esta red actúa como un consorcio público de 29 instituciones, contando con más de 700 profesionales que integran 60 grupos de investigación, estando financiada principalmente por el Instituto de Salud Carlos III. Sus objetivos son: 1) mejorar los recursos disponibles para la investigación de ER y medicamentos huérfanos; 2) promover la integración entre la investigación biomédica básica y clínica; 3) desarrollar proyectos de cooperación en investigación que permitan la exploración de nuevas hipótesis científicas y desarrollos tecnológicos; 4) demostrar el valor de la investigación en enfermedades raras, y 5) establecer iniciativas de colaboración con la industria farmacéutica y biotecnológica. Participan en el CIBERER dos grupos de investigación de la Región de Murcia: el Centro Regional de Hemodonación (del Hospital General Universitario Morales Meseguer) y un grupo clínico vinculado (Sección de Genética Médica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca).

Actualmente es el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, el que representa el instrumento destinado a desarrollar y financiar las actuaciones de la Administración General del Estado en materia de I+D+i, para permitir la consecución de los objetivos y prioridades incluidos en la Estrategia Española de Ciencia, Tecnología e Innovación 2013-2020.

El Plan Estatal determina entre sus actuaciones programáticas la Acción Estratégica en Salud 2013-2016 (AES) que tiene como principio fomentar la salud y el bienestar de los ciudadanos y ciudadanas, y se estructura como un espacio de interacción, con actuaciones instrumentales sinérgicas y complementarias, que contribuyan a que el SNS se consolide como un referente mundial en cuanto a sus capacidades científicas, tecnológicas y de innovación. En las convocatorias correspondientes de concesión de ayudas de la AES, en el marco del Plan Nacional de I+D+I 2008-2011, así como en el marco del Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, las ER se han contemplado de una manera explícita como una de las líneas prioritarias.

Por otra parte, según la base de datos de ORPHANET, el número de proyectos con participación española sobre ER que han estado o están activos desde 2009 es de 268. Las entidades financiadoras fueron tanto centros públicos nacionales y europeos, como fundaciones privadas, asociaciones de afectados y empresas farmacéuticas, si bien es cierto que destaca la financiación por parte de entidades públicas (antiguo Ministerio de Ciencia e Innovación-MICINN y actual Ministerio de Economía y Competitividad-MINECO y Comisión Europea).

Asimismo la base de datos de Orphanet permite obtener otro dato relevante en cuanto al valor traslacional de la investigación en ER: el número de ensayos clínicos en ER con participación española desde 2009, en curso o ya concluidos, es de 602, en los cuales se estudian 233 enfermedades raras diferentes.

En el ámbito de la Comunidad Autónoma, las Estrategias Regionales de Investigación e Innovación para la Especialización Inteligente son agendas integradas de transformación económica del territorio, que persiguen concentrar las políticas y las inversiones en investigación e innovación en prioridades, desde la perspectiva del desarrollo económico basado en el conocimiento.

La Estrategia de Investigación e Innovación para la Especialización Inteligente de la Región de Murcia (RIS3Mur), aprobada por Consejo de Gobierno de la Comunidad Autónoma el 7 de marzo de 2014, se constituye como una valiosa oportunidad ya que promueve una evolución hacia una nueva estructura de crecimiento basada en la investigación y la innovación, desde sectores productivos clave y a través del fomento de otros ámbitos de futuro en los que la región pueda tener suficiente potencial. RIS3Mur pretende concentrar de un modo eficiente los recursos disponibles para la generación y explotación del conocimiento regional, al servicio de prioridades, previamente definidas, vinculadas a las fortalezas y ventajas competitivas de la región. La investigación y la innovación, adquieren pues una importancia capital para incrementar la capacidad generadora de riqueza.

A pesar de las dificultades planteadas en el ámbito de la investigación en ER, actualmente, son varias las instituciones y organismos públicos vinculados a la Consejería de Salud que realizan actividades relacionadas con la investigación en el ámbito bio-sanitario de las enfermedades raras.

La Consejería de Salud ejerce las competencias de ejecución en materia de productos farmacéuticos y de gestión de la asistencia sanitaria que la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia tenga legalmente atribuidas. Concretamente, la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano ostenta las competencias de promoción y supervisión de las actividades relacionadas con la investigación sanitaria así como la coordinación y supervisión de las entidades, organismos públicos e institutos de investigación del ámbito biomédico o sanitario vinculados a la Consejería de Salud (la Fundación para la Formación y la Investigación de la Región de Murcia o FFIS y el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y la Universidad de Murcia o IMIB-Arrixaca).

La FFIS es una fundación sin ánimo de lucro perteneciente al Sector Público. Tiene como objeto esencial, la gestión del conocimiento, investigación y gestión de proyectos de innovación en el ámbito bio-sanitario.

El IMIB-Arrixaca se constituyó en 2011, fruto de un convenio entre la Consejería de Sanidad, el SMS, la FFIS y la Universidad de Murcia. Se crea con el fin de aumentar la investigación y generación de aplicaciones para responder a distintos retos médicos y por tanto mejorar la salud de la población. Los principales centros de IMIB-Arrixaca se ubican en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y en el Campus de Ciencias de la Salud de la Universidad de Murcia, ambos en el

municipio de Murcia (El Palmar). Asimismo, integra grupos estratégicos en el Centro de Hemodonación, la Consejería de Salud de la Región de Murcia, el Hospital Santa Lucía y el Campus Universitario de Espinardo. Cuenta con una serie de plataformas de apoyo transversal que facilitan las labores de investigación, como son el Animalario Libre de Patógenos, el Bio-banco, la Plataforma de Ensayos Clínicos, Genómica, Informática Biomédica, Patología, Proteómica o Sala Blanca.

En la actualidad, se está elaborando la Estrategia Regional de Investigación e Innovación Bio-sanitaria (ERIB), en las que las enfermedades raras serán una de las líneas estratégicas prioritarias. Adicionalmente repercutirá positivamente en el campo de las enfermedades raras el abordaje en estas estrategias de la adecuada dotación y estabilización de los recursos humanos, materiales y las infraestructuras que se encuentran disponibles para la investigación bio-sanitaria en la región (órganos de coordinación, grupos de investigación, plataformas tecnológicas y de contacto entre el mundo académico, científico y la ciudadanía, etc).

En este plan, para cada una de las líneas estratégicas se han identificado líneas de investigación específica, que a su vez están en consonancia con los marcos de referencia en materia de investigación previamente citados.

Así, relacionado con el desarrollo de sistemas de información, la disponibilidad de registros poblacionales que acumulen un mayor número de casos puede facilitar el planteamiento de hipótesis de trabajo y de esa manera obtener resultados que nos ayuden a mejorar tanto los diagnósticos como los tratamientos en personas con ER. En este sentido, el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIER-RM) se configura como una base de datos o registro de base poblacional de personas afectadas por enfermedades raras, residentes en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, a partir de la integración de datos clínicos, epidemiológicos, socio-sanitarios y administrativos, y uno de cuyos objetivos es valorar la mejora de la calidad de vida de los afectados como indicador del impacto en la salud del conjunto de mejoras clínicas terapéuticas o de índole más general (servicios sociales, prestaciones en centros educativos, atención temprana, etc.).

En el ámbito de las enfermedades raras el diagnóstico precoz es fundamental ya que un tratamiento rápido y adecuado puede ayudar a evitar su progresión y mejorar, por tanto, la calidad de vida del paciente. Además, una detección precoz de la enfermedad, si es de base genética, permite el asesoramiento genético y la posibilidad de reducir el riesgo de transmisión en la familia.

El manejo y el asesoramiento genético de pacientes afectados de ER requieren de un diagnóstico certero. Este diagnóstico de precisión, la gran mayoría de las veces se basa en un estudio molecular, ya sea del gen específico asociado a la enfermedad en cuestión, o de grupos de genes que puedan ser responsables de un determinado fenotipo. Un importante porcentaje de estas enfermedades se relacionan con múltiples genes y con múltiples mutaciones responsables de la patología, y también con otras variantes genéticas que regulan su expresión, lo que justifica la gran complejidad, desde el punto de vista tecnológico, asociada al estudio de las alteraciones moleculares responsables de las diferentes patologías.

Los avances tecnológicos en biología molecular permiten que día a día aumente la disponibilidad de estudios moleculares tendentes a lograr diagnósticos de precisión en las diferentes patologías humanas. Este diagnóstico de precisión es además la base de la medicina personalizada y esto es de especial importancia en las enfermedades raras.

En el ámbito de los tratamientos clínico-farmacológicos, la potenciación de la realización de ensayos clínico con medicamentos relacionados con las ER en la región es un factor fundamental para disponer de terapias seguras, eficaces y de calidad. Para ello, y tras la nueva regulación de ensayos clínicos, debemos establecer los medios y mecanismos precisos para hacer de nuestra Comunidad una región competitiva y que sea capaz de atraer inversión en este aspecto.

Además de las líneas de investigación orientadas a las mejoras tecnológicas en el diagnóstico y tratamiento clínico-farmacológico, se identifica en la región la necesidad de potenciar la investigación en otros campos terapéuticos, como el de la atención temprana, para el estudio y desarrollo de nuevos abordajes o para evaluar el impacto en la salud de los menores afectados por una enfermedad rara. Se contempla en el PIER el diseño de una plataforma inter-institucional para el registro estandarizado de la información referida a las necesidades y medidas adoptadas para el abordaje integral de las personas con una enfermedad rara. En el caso de los menores, la existencia de dicha plataforma facilitaría el diseño de estudios investigación en atención temprana.

En la actualidad, en la Región de Murcia se están desarrollando, aproximadamente, 65 proyectos de investigación que tienen como objetivo la mejora en el conocimiento de los procesos de diagnóstico o tratamientos de estas enfermedades. Concretamente, se están realizando 2 Proyectos de investigación financiados por el Fondo de Investigación en Salud (FIS) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), 3 Proyectos de investigación financiados por el ISCIII con fondos no FIS, 18 Ensayos Clínicos con Medicamentos, 18 Estudios Observacionales Post-autorización, 11 Proyectos de Donaciones, 2 Estudios Observacionales no EPA, 1 Ensayo Clínico AES y 10 Estudios de Investigación no incluidos en los apartados anteriores.

Las líneas principales de investigación que se están desarrollando en los centros de nuestra Comunidad Autónoma están relacionadas con:

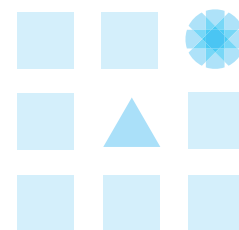
- Epidemiología descriptiva y analítica en el área de la historia natural de la enfermedad y de la nosología clínica: desarrollo de redes multidisciplinares, desarrollo de los instrumentos necesarios para disponer de bases de datos compartidas, registros y estudios de cohortes.
- Caracterización de los mecanismos hereditarios, variantes genómicas, genes implicados y bases metabólicas y celulares de las enfermedades raras.
- Identificación de marcadores biológicos y perfiles metabólicos para ser utilizados con fines diagnósticos y de evaluación del progreso de la enfermedad
- Desarrollo y evaluación de nuevas pruebas diagnósticas.
- Investigación terapéutica: Determinación de nuevas dianas terapéuticas, como base a terapias farmacológicas y desarrollo de la terapia génica y celular.
- Estudios de calidad de vida, y finalmente la evaluación de terapias y tecnologías sanitarias utilizadas.

Cabe mencionar también la implicación y colaboración del tejido asociativo en algunas de las líneas específicas como son la Displasia Ectodérmica, enfermedad de Nieman Pick, Síndrome de CACH, Lipodistrofia o Distrofia Muscular de Cinturas (LGMD-1F).

# LÍNEAS ESTRATÉGICAS







# EPIDEMIOLOGÍA

## Objetivo 1:

### **mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER.**

Para mejorar la exhaustividad del SIER se ha de tener en cuenta que desde el 1 de Enero de 2016 la CIE-10-ES es la clasificación de referencia (más precisa y mejora adaptada al ámbito clínico) para la codificación clínica y registro de morbilidad en España (CMBD). Dado que el CMBD es el registro que aporta la mayor proporción de casos de enfermedades raras al SIER es necesario adaptar la información integrada en SIER a esta nueva clasificación.

Por otro lado, la definición actual de Enfermedad Rara supone una selección de códigos CIE consensuada, que resta especificidad a la hora de presentar los resultados del análisis del conjunto de las ER. La información contenida en el SIER es más precisa y se ajusta mejor las necesidades clínicos y de afectados. Se pretende disponer de una lista reducida más específica de ER, sin dejar de contemplar los acuerdos para la integración con el Registro Nacional.

Finalmente para mejorar la representatividad del SIER, se han identificado nuevas fuentes de información hospitalaria y extra-hospitalaria (para aquellos afectados cuyas patologías no generen ingresos por esta causa), así como otras fuentes del sector social, que aportarán una visión sobre el grado de limitación de las ER. Está prevista la incorporación automática de la información procedente de algunas fuentes y el desarrollo de formularios web para la notificación manual por parte de personal sanitario, afectados y asociaciones.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
1.1 Adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES.	2017	2018	DGPIFAC
1.2 Desarrollar un listado propio de enfermedades raras para el SIER.	2017	2020	DGPIFAC
1.3 Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	2017	2020	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
1. Representatividad teórica de SIER.	60%	70%	80%	90%	100%
1.1 Casos validados en SIER codificados con CIE-10ES.	0%	10%	40%	70%	100%
1.2 Casos registrados en SIER codificados con listado propio.	0%	10%	40%	70%	100%
1.3 Incremento del nº de fuentes nuevas incorporadas al SIER	42	43	45	47	50

## Objetivo 2:

### mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER.

Los procesos de carga y validación se ven enlentecidos actualmente porque el envío de información se realiza en múltiples formatos electrónicos, con diferente estructura, que requieren un proceso de normalización manual previo. Teniendo en cuenta el volumen de fuentes que SIER incorpora, la normalización del fichero original, contemplando un formato electrónico único y una estructura definida para su envío, agilizará este proceso.

Actualmente se efectúan para cada fuente estudios de rendimiento bruto antes de ser incorporadas en el SIER. Se pueden desarrollar nuevos indicadores que orienten sobre la validez de las fuentes en base al estado final de los registros aportados por cada una después de ser incorporados y ser validados manualmente. Una vez realizados estos estudios se pueden generar procesos de validación automática de las fuentes en su conjunto o de casos de enfermedades concretas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
2.1 Normalizar el envío de información de las fuentes al SIER.	2017	2020	DGPIFAC
2.2 Monitorizar el rendimiento y validez de las fuentes.	2017	2018	DGPIFAC
2.3 Desarrollar nuevos procesos de validación automática de la información.	2017	2020	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
2. Casos validados de los registrados en el SIER.	37%	40%	50%	60%	70%
2.1 Fuentes que envían información al SIER normalizada.	0%	10%	20%	40%	50%
2.2 Nº de indicadores de rendimiento y validez de las fuentes analizados en el SIER.	1	3	3	3	3
2.3 Casos incorporados al SIER que se confirman o descartan automáticamente.	2%	5%	10%	20%	30%

## Objetivo 3:

### mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER.

En relación a las nuevas monografías que se publiquen con la evolución espacio-temporal del conjunto de las enfermedades raras registradas en la región se propone las siguientes mejoras: incluir un apartado con indicadores de la calidad de la información recogida en el SIER, nuevos indicadores sobre la gravedad de la enfermedad (se pueden incorporar de manera automática al SIER nuevos indicadores como el grado de dependencia, y otros como la letalidad o la supervivencia podrían ser estudiados puntualmente mediante proyectos de investigación).

En base a la lista reducida de ER seleccionada o grupos de enfermedades seleccionados se propone también desarrollar informes monográficos, tratando de mejorar la utilidad de la información generada por el SIER para los diferentes ámbitos (clínico, educativo y social).

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
3.1 Monitorizar la calidad de la información contenida en SIER.	2017	2020	DGPIFAC
3.2 Desarrollar nuevos indicadores de gravedad de la enfermedad.	2017	2020	DGPIFAC
3.3 Desarrollar informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades.	2017	2020	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
3.1 N° de nuevos indicadores de calidad de la información contenida en SIER monitorizados.	0	3	3	3	3
3.2 Casos con grado de dependencia reconocido del total de casos valorados registrados en SIER.	ND	D	D	D	D
3.3 N° de informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades raras publicados.	0	0	1	0	1

ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 4:

### realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras.

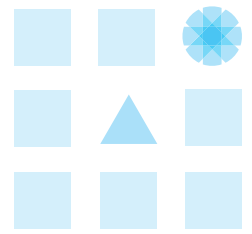
Es preciso alcanzar un acuerdo sobre la definición de los tumores malignos raros (TMR) a incluir en la información epidemiológica obtenida a partir de las explotaciones del Registro de Cáncer y seleccionar una lista de códigos CIEO-3 morfológicos, topográficos, por edad, sexo y año de incidencia. De la misma manera se acordará una lista de códigos CIE-10 que contemplen la mortalidad por enfermedades raras. Se puede realizar también una evaluación específica de los indicadores de calidad de los TMR con la información recogida en el registro de cáncer.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
4.1 Establecer una definición de "Tumor Maligno Raro" en la Región de Murcia y consensuar la lista de TMR.	2017	2017	DGSPA
4.2 Definir criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia y consensuar una lista.	2017	2017	DGSPA
4.3 Consensuar los indicadores epidemiológicos para el análisis de los TMR y de la mortalidad por enfermedades raras (incidencia, métodos de ajuste de tasas, de estimación de la tendencia temporal, supervivencia).	2017	2017	DGSPA
4.4 Elaborar informes generales periódicos de los TMR en la Región de Murcia.	2017	2020	DGSPA

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
4.5 Elaborar informes periódicos generales de la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	2017	2020	DGSPA
4.6 Elaborar un Informe específico de los tumores raros infantiles.	2019	2019	DGSPA

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
4.4 N° de informes epidemiológicos generales publicados sobre la epidemiología de los TMR en la Región de Murcia.	0	0	1	1	1
4.5 N° de informes epidemiológicos publicados sobre la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	0	0	1	1	1
4.6 N° de Informes específicos publicados de los tumores raros infantiles.	0	0	1	0	1





# INFORMACIÓN

## Objetivo 5:

**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.**

Las administraciones públicas involucradas en la atención a los afectados (pacientes y familiares) desarrollarán en sus respectivas páginas web un sitio donde recopilar la información (general y específica) relacionada con las enfermedades raras y los recursos que existen a su disposición. La página web única unificará estos sitios web a través de enlaces a cada uno de ellos. Esto permitirá tener un acceso completo a la información relacionada con las ER y los recursos disponibles.

Se creará un grupo de trabajo para coordinar la información sobre ER existente en la Web, impulsar el desarrollar material informativo y recursos relacionados con las enfermedades raras en los diferentes ámbitos (sanitario, educativo, laboral y social), de manera que se eviten solapamientos y se adapten los contenidos sobre ER a las necesidades de los diferentes usuarios. El desarrollo y la actualización de los contenidos de los sitios web para ER de cada una de las administraciones públicas será responsabilidad de cada una de ellas y proporcionarán una actualización simultánea de la web única de ER.

Por otro lado, en línea con la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía que coordina el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la Escuela de Salud en la Región de Murcia recogerá, a través de la "escuela de pacientes" actividades específicas para capacitar a afectados y familiares en el manejo y cuidado de las enfermedades raras, y a través de su bloque de "promoción de la salud y prevención de la enfermedad" difundirá información sobre campañas, programas y planes relacionados medidas de prevención de la exposición a factores relacionados con la aparición de estas enfermedades, sobre todo durante las etapas preconcepcional, prenatal y de lactancia (vacunación, alimentación, tabaco, adicciones, salud ambiental, etc).

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
5.1 Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.	2017	2018	Consejerías implicadas*
5.2 Fomentar actividades relacionadas con las ER dentro de la Escuela para la Salud de la Región de Murcia.	2017	2020	SMS-FFIS
5.3 Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	2017	2018	Consejerías implicadas*

\* **Consejería de Salud:** Portal sanitario de la Consejería, SMS (Centro Tecnológico Información y Documentación Sanitaria, DGAS y Subdirección de Tecnologías de la Información...). **Consejería de Educación, Juventud y Deportes:** unidad de tecnologías de la información y estadística, Área de gestión de centros educativos, DGAD y CE... **Consejería de Familia e igualdad de oportunidades.** **Consejería de Empleo, Universidades y Empresa-**Sección de Atención a Colectivos desfavorecidos, SEF...

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
5.1 Espacio web con información general y recursos sobre enfermedades raras en los ámbitos sanitario, educativo y social.	ND	ND	D	D	D
5.2.1 Informe anual sobre la escuela de pacientes para el manejo y cuidado de las enfermedades raras.	ND	D	D	D	D
5.2.2 Informe anual sobre la realización de actividades de promoción de la salud y prevención de las ER.	ND	D	D	D	D
5.3 Grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 6:

### augmentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía.

El grupo de trabajo formado para coordinar la información disponible para los afectados por ER procurará coordinar también las acciones de las diferentes administraciones para dar visibilidad a las enfermedades raras y aumentar el grado de sensibilización de la ciudadanía en cada uno de los ámbitos de las administraciones públicas.



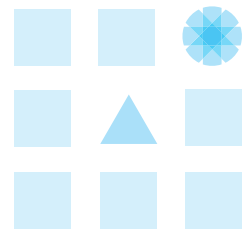
Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
6.1 Desarrollar acciones de sensibilización en cada uno de los ámbitos (sanitario, educativo, social, laboral).	2017	2018	Consejerías implicadas*
6.2 Celebrar el Día Internacional de las Personas con Discapacidad y el Día Mundial de las ER de forma conjunta (Administración y entidades del Tercer Sector) contando con la presencia de Entidades de personas con ER.	2017	2020	Consejerías implicadas*
6.3 Celebrar la Feria de las Entidades de discapacidad (incluir a Entidades de personas con ER).	2017	2020	Consejerías implicadas*
6.4 Desarrollo de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y ER.	2017	2020	Consejerías implicadas*

\* Consejería de Salud, Consejería de Educación, Juventud y Deportes Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades. Consejería de Empleo, Universidades y Empresa- Sección de Atención a Colectivos Desfavorecidos.

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
6.1 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).	ND	D	D	D	D
6.2 Celebración conjunta del Día Internacional de las Personas con Discapacidad.	ND	D	D	D	D
6.3 Celebración conjunta de la Feria de las Entidades de discapacidad.	ND	D	D	D	D
6.4 Informe anual de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible





# PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO

## Objetivo 7:

### **reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.**

En la región se han desarrollado guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo, con información básica sobre su capacidad teratógena que está disponible dentro del aplicativo de la historia clínica de atención primaria (OMI-AP), no así en el de atención especializada (Selene). Se prevé la elaboración un capítulo con información más detallada para la realización de búsquedas pormenorizadas disponible en la biblioteca de OMI. Esta información será ampliada o actualizada cuando sea necesario, formando parte de las actividades del Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia (CFVRM).

El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), además de servicios de información sobre agentes teratógenos conocidos (SITE y SITTE), investiga posibles causas por las que se producen los defectos y malformaciones congénitas que se observan en recién nacidos. Dado que la mayoría de las alteraciones del desarrollo embrionario y fetal presentan frecuencias muy bajas, se requieren estudios que reúnan el mayor número de casos posible. Esta es una red temática, multidisciplinar y cooperativa, en la que participan médicos de hospitales de toda España, y en la que la región ha de seguir contribuyendo.

La mayoría de las actividades preventivas y de educación para la salud dirigidas a promover estilos de vida saludable y evitar el consumo de sustancias potencialmente perjudiciales están contempladas en el PIAM, y se llevan a cabo durante el periodo previo a la concepción y en las primeras consultas de captación y seguimiento de la mujer embarazada. Existe un grado de captación de la mujer e intervención preventiva al inicio del embarazo, pero se debe potenciar el protocolo establecido para la fase pre-concepcional, dada la importancia de esta fase en la organogénesis. Las actualizaciones del PIAM, y en concreto de los protocolos de atención preconcepcional y prenatal deberán adherirse a las campañas y programas preventivos vigentes relacionados con la salud materno-infantil.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
7.1 Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo.	2017	2020	CFVRM
7.2 Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de neonatología de la región y a su vez integrar esta información en otros registros relacionados (SIER).	2017	2020	DGAS-SMS
7.3 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.	2017	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
7.1.1 % Implantación de la prescripción asistida en los centros de asistencia especializada.	0%	20%	60%	80%	100%
7.1.2 Guía para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo actualizada.	ND	D	D	D	D
7.2.1 N° de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al ECEMC*.	0	100	200	300	500
7.2.2 N° de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al SIER.	0	100	200	300	500
7.3 Cobertura de implantación de la consulta pre-concepcional.	ND	ND	25%	50%	100%

ND: No disponible; D: Disponible; (\*) El valor esperado de malformaciones congénitas en neonatos es del 3% de los nacimientos en el año (aproximadamente 500 neonatos con malformaciones en la Región de Murcia).

## Objetivo 8:

### **mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.**

Dentro de este objetivo, una primera línea de actuación estará encaminada a mejorar la identificación de las mujeres embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER y los circuitos asistenciales de derivación preferente para el diagnóstico y asesoramiento genético adecuados. El PIAM, contempla que desde la atención primaria, se valoren los riesgos de enfermedades genéticas (en la gestante, su familia o su descendencia), durante los primeros controles del embarazo normal. En caso de detectarse riesgo de ER en la embarazada se ha de establecer una vía para su evaluación preferente por la Sección de Genética Médica y por el Servicio de Obstetricia y Ginecología de referencia para el despistaje prenatal de enfermedades raras.

En segundo lugar, se plantea una línea de actuación orientada a mejorar en la región los procesos asistenciales para el cribado de las aneuploidías mediante el test combinado del primer trimestre realizado a todas las embarazadas, contemplado igualmente en el PIAM. Se valorará además la sustitución de las técnicas invasivas como método de confirmación para la detección de aneuploidías por el estudio del ADN fetal libre en sangre materna (cf-DNA) a las gestantes con riesgos intermedios detectados en el test combinado (1/100 a 1/1.000).

Ante el diagnóstico eventual de una aneuploidía, en la etapa prenatal el PIAM contempla el asesoramiento a la pareja desde el centro que pidió la prueba, que en este caso podría realizarse por parte del ginecólogo formado previamente. En cambio, para otras anomalías estructurales o genéticas complejas se requiere establecer vías de remisión preferente de la gestante a la Sección de Genética Médica donde trabajan profesionales con experiencia en el manejo de la patología concreta, que orientará a los padres, tanto si desean continuar la gestación como si van a interrumpirla.

Actualmente, la interrupción legal del embarazo (ILE) de un feto con sospecha o diagnóstico de ER se realiza en clínicas concertadas de nuestra región, o en otras autonomías si se trata de gestaciones tardías. Para mejorar las condiciones de seguridad sobre la salud física y mental de la madre, la dignidad del feto, y el adecuado estudio de confirmación diagnóstica, se establecerán las vías oportunas para que la ILE de un feto con sospecha o diagnóstico de ER se realice dentro de la red de asistencia pública de nuestra región.

En la actualidad no es práctica común la confirmación genética, molecular o bioquímica de la patología en el feto afectado por una ER. Dicha confirmación es de gran interés para el asesoramiento reproductivo a la pareja y el adecuado control de calidad del diagnóstico prenatal. Para ello se establecerán cauces de coordinación de los Servicios de Pediatría, Anatomía Patológica (en el caso de los fetos muertos o abortados) de los hospitales públicos y las clínicas concertadas para las ILE con el CBGC, la Sección de Genética Médica y los Servicios de Obstetricia y Ginecología. Es recomendable además contar con la figura del anatomopatólogo especializado en dismorfología fetal en el SMS.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
8.1 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.	2017	2020	DGAS-SMS
8.2 Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosomopatías en el 1er trimestre.	2017	2018	DGAS-SMS
8.3 Valorar la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado para aquellas mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	2018	2018	DGAS-SMS
8.4 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.	2017	2017	DGAS-SMS
8.5 Establecer las vías para posibilitar la interrupción legal de la gestación en las mejores condiciones de seguridad para la salud física y mental de la mujer embarazada de un feto con un diagnóstico prenatal de una ER dentro de la red asistencia pública regional.	2017	2020	DGAS-SMS
8.6 Posibilitar la confirmación clínica, bioquímica, metabólica, genética o patológica de los fetos diagnosticados de ER.	2017	2020	DGAS-SMS
8.7 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.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
8. Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal.	20%*	25%	30%	40%	50%*
8.1 Protocolos de derivación preferente para las embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	ND	D	D	D	D
8.2 Actualización y normalización en el PIAM de los procedimientos del cribado de aneuploidías realizados en el 1er trimestre en los hospitales.	ND	ND	D	D	D

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
8.3 Informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a las mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	ND	ND	D	D	D
8.4 Informe que contemple los circuitos asistenciales propuestos para el asesoramiento a la pareja ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	ND	D	D	D	D
8.5 ILE anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER**.	0%	25%	50%	75%	100%
8.6 % de fetos muertos con diagnóstico de ER estudiados para confirmación.	0%	25%	50%	75%	100%
8.7 Test genéticos con aCGH y secuenciación masiva, y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC.	0%	33%	66%	100%	100%

\* Acta Obstet Gynecol Scand. 2017 Feb;96(2):176-182 \*\*Valor esperado anual = 100 Interrupciones por "riesgo de graves anomalías en el feto" o "anomalías fetales incompatibles con la vida o enfermedad extremadamente grave e incurable". Fuente: Interrupciones Voluntarias del Embarazo. Centro Regional de Estadística de la Región de Murcia.

ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 9:

### mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras.

El PIAM contempla entre sus actividades informar a las parejas sobre el PCN y los procedimientos a seguir para su realización en las sesiones de Educación Maternal. También, si el cribado no ha sido realizado antes del alta hospitalaria, contempla la toma de muestras en las actividades de atención al puerperio, debiéndose potenciar la re-captación de recién nacidos sin cribado desde atención primaria en esta fase para mejorar su cobertura global.

El CBGC participa en el Sistema de Información sobre Cribado Neonatal aprobado por el grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública que permite, a nivel autonómico y estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación del programa de detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas como garantía de la calidad del cribado. Se monitorizan indicadores para algunas de las actividades del proceso, con estándares establecidos, formando parte del plan de mejora continua de dicho laboratorio. Fruto de esta monitorización se considera necesario mejorar la toma y transporte de muestras en general, y de segundas muestras en particular, ya que todos los programas de cribado neonatal contemplan esta segunda extracción debido a distintas causas (muestras no válidas,

RN transfundidos, RN. pre-término, RN con valores positivos en primera muestra). Se requiere una acción coordinada entre los centros de salud, servicios hospitalarios y el CBGC, que será establecida y difundida entre los implicados.

En dicho laboratorio se detectan las enfermedades del PCN contempladas en la normativa, y adicionalmente otras incluidas en su cartera de servicios, siendo el objetivo seguir ampliando el número de enfermedades dentro del cribado, cumpliendo los criterios de evaluación del mismo.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
9.1 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.	2017	2020	DGAS-SMS
9.2 Mejorar la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en las plantas de maternidad y de segundas muestras en los centros de salud.	2017	2020	DGAS-SMS
9.3 Ampliar en la región el número de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales).	2018	2018	DGAS-SMS CBGC-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
9.2.1 Muestras no validas*.	3,3%	<2%	1,5%	<1%	<0,5%
9.2.2 Muestras recibidas en el laboratorios antes de los 4 días de la extracción*.	95%	>95%	>99%	>99%	>99%
9.2.3 Resultados de segundas muestras antes de los 20 días de edad del recién nacido*.	21%	>95%	>96%	>97%	>99%
9.3 Inclusión de técnicas para el diagnóstico de la Hiperplasia Adrenal Congénita y las enfermedades Lisosomales en el PCN.	0%	50%	100%	100%	100%

\* Indicadores establecidos por el MSSSI en el documento "Objetivos y requisitos de calidad del PCN de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS" con fecha 22/11/2013.



## Objetivo 10:

### mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético.

El CBGC es un laboratorio de diagnóstico genético registrado como Centro de Diagnóstico Sanitario (U.74 Bioquímica Clínica,U.78 Genética) en el Registro de Recursos Sanitarios Regionales de la Comunidad Autónoma y adicionalmente está acreditado por la ENAC desde el año 2014 para algunos ensayos, pretendiéndose ampliar a todos los ensayos realizados en el CBGC.

Las enfermedades genéticas que actualmente se abordan en el CBGC están contempladas en su cartera de servicios y puede consultarse a través de la web de murciasalud. El objetivo es ir actualizando dicha cartera de acuerdo a la creciente demanda de diagnósticos genéticos y ampliar la oferta de nuevas tecnologías (como Array-CGH y NGS de secuenciación masiva) para un diagnóstico más rápido y eficiente de las ER.

Dado que la mayoría de las ER son de origen genético es preciso ofrecer una respuesta integral, coordinada, equitativa, de alta calidad y sostenible de acuerdo a los desafíos que supone el desarrollo de la genética y sus aplicaciones en el ámbito de la atención sanitaria pública de la región. Para ello se desarrollará e implementará un Plan de Genética que aborde la coordinación e integración de los recursos de diagnóstico y asesoramiento genético, de diagnóstico prenatal, los estudios de la variabilidad genética y la implicación de ellos en la respuesta al tratamiento farmacológico, base de la medicina personalizada o de precisión. En el mismo, y con el fin de garantizar una respuesta de alta calidad, según establece la normativa vigente, se deberá abordar la acreditación de centros y servicios (públicos y privados) que realicen análisis genéticos y actividades de asesoramiento genético con fines sanitarios.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
10.1 Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos que se realizan en el CBGC.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS
10.2 Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS
10.3 Identificar los laboratorios de análisis genéticos y servicios de genética médica y asesoramiento genético con actividad en la región.	2017	2017	DGAS-SMS DGPIFAC
10.4 Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia.	2017	2017	SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
10.1 Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC.	36%	50%	60%	80%	100%
10.2 Análisis genéticos para diagnóstico de ER solicitados por facultativos del SMS incluidos en cartera del CBGG.	ND	20%	40%	60%	80%
10.3 Informe sobre laboratorios de análisis genéticos y servicios de genética médica y asesoramiento genético identificados y autorizados en la región.	ND	D	D	D	D
10.4 Plan de Genética de la Región de Murcia.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

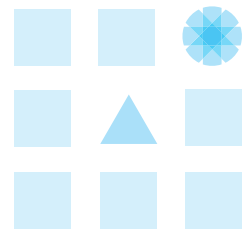
## Objetivo 11: mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria.

El desarrollo del Programa de Atención al Niño y Adolescente en atención primaria se muestra como una oportunidad para la detección precoz de ER, dado su elevado grado de implantación y la variedad de exploraciones para la detección precoz de alteraciones de desarrollo normal del niño, que pueden constituir signos de alarma de alguna enfermedad rara. Por ello, resulta de interés revisar, actualizar y reforzar algunas intervenciones con la finalidad de incrementar su eficiencia en la detección de enfermedades raras, así como el desarrollo de herramientas en la historia clínica electrónica (OMI-AP y Selene) que faciliten la identificación de tales signos de alarma.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
11.1 Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de ER en el niño.	2017	2020	DGSPA DGAS-SMS SDGTI-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
11.1 Incremento del nº de diagnósticos de ER en niños derivados desde atención primaria.	ND	5%	10%	20%	25%

ND: No disponible



# ATENCIÓN SANITARIA

## Objetivo 12:

### **garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.**

La mejora del proceso diagnóstico de las ER no sólo hace referencia a la calidad de los servicios prestados sino también al tiempo de espera para obtener un diagnóstico, siendo este un aspecto reiteradamente mencionado por afectados y familiares. Se citan en este plan diversas áreas de actuación para detectar y diagnosticar los más tempranamente posible las ER (líneas de atención sanitaria y recursos terapéuticos), pero no se dispone en la actualidad de información detallada sobre el tiempo medio de diagnóstico en la región, siendo esto el punto de partida para valorar el impacto de dichas actuaciones. Desde el ámbito sanitario se realizará un estudio para conocer este parámetro y establecer los mecanismos que permitan su monitorización sistemática con el fin de establecer el impacto de las medidas propuestas.

Dada la baja prevalencia de las ER es preciso crear una red asistencial que permita canalizar la información y orientar en cualquier situación a todos los sanitarios implicados. Los profesionales sanitarios de los centros de atención primaria necesitan herramientas para facilitar la sospecha de las enfermedades raras en su medio y mejorar la coordinación con la atención hospitalaria. Para este fin se propone desarrollar algoritmos para la identificación de casos sospechosos desde AP y los servicios de urgencias, elaborar un protocolo guía genérico sobre el manejo de estas sospechas (para su valoración inicial y derivación a especializada) disponible en todos los niveles asistenciales y protocolos específicos para el manejo integral de algunas ER o grupos de ellas. El acceso a estas herramientas desde OMI-AP y SELENE facilitará esta labor al profesional desde las puertas de urgencias o las consultas de AP y especializada.

Un paciente con una sospecha de enfermedad rara detectada en cualquier punto de la red asistencial o fuera de ella debe ser derivado para ser atendido inicialmente en la unidad de experiencia correspondiente especializada en el tratamiento y seguimiento clínico de estos pacientes. Estas unidades realizarán la confirmación diagnóstica, definirán las estrategias terapéuticas y de seguimiento y servirán de consultoras para los profesionales sanitarios que habitualmente atienden a estas personas. Los cauces de derivación a estas unidades deben ser ágiles, estar claramente definidos y a disponibilidad de los profesionales sanitarios en general, pero especialmente en los centros de atención primaria, y servicios de urgencias, ya que suelen ser la principal vía de acceso al sistema.

La coordinación entre atención primaria y especializada debe facilitarse también con la formación de equipos interdisciplinarios que dispongan de espacios y herramientas para trabajar de forma conjunta. Su objetivo será el de minimizar el número de visitas al hospital o centros de especialida-

des sincronizando las citas para las diferentes especialidades médicas, organizando visitas conjuntas con todos los facultativos implicados, y derivando el mayor número de actuaciones sanitarias a los centros asistenciales más cercanos al domicilio.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
12.1 Estudiar el tiempo medio de diagnóstico de las ER y determinar mecanismos para monitorizarlo y reducirlo.	2017	2020	SMS
12.2 Implantar en OMI algoritmos de sospecha en AP.	2017	2019	DGAS-SMS
12.3 Establecer y difundir un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico orientando su valoración inicial.	2017	2019	DGAS-SMS
12.4 Establecer protocolos específicos para ER orientando su atención y derivación a la unidad de experiencia correspondiente.	2017	2020	DGAS-SMS
12.5 Crear consultas interdisciplinarias (valoración del paciente por los distintos especialistas implicados en su patología el mismo día).	2017	2018	DGAS-SMS
12.6 Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de HCE de todos los niveles asistenciales.	2017	2019	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
12.1.1 Estudio para determinar el tiempo medio de diagnóstico de las ER en la Región de Murcia.	ND	D	D	D	D
12.1.2 Reducción del tiempo medio de acceso a atención especializada (unidades con experiencia en el manejo) tras la sospecha de una ER.	ND	10%	20%	30%	50%
12.2 Implantación en OMI de algoritmos de sospecha de casos de ER en los centros de AP.	ND	30%	60%	100%	100%
12.3 Profesionales que han recibido la sesión de difusión del protocolo guía ER genérico.	ND	50%	75%	100%	100%
12.4 Nº de protocolos específicos de ER.	ND	3	5	9	15
12.5 Nº de visitas en las consultas/paciente con ER y año.	20	16	12	10	8
12.6 Campos visibles de ER en cada aplicativo (obligatorios y críticos o alertas proactivas).	ND	30%	60%	100%	100%

ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 13:

### establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.

Se hace necesaria la existencia de una estructura organizada y bien identificada por los profesionales a la que recurrir como guía en la atención a un paciente con ER. Este modelo se fundamenta en varios elementos entre los que destaca el que la atención primaria sea la referencia para el paciente y sus familiares, con protagonismo en la sospecha y seguimiento de las ER. La atención especializada será impartida en el área de salud del paciente y coordinada por los Servicios de Admisión de las áreas implicadas (la de referencia regional y la del paciente). Los Servicios de Admisión asumen la coordinación de las prestaciones asistenciales para cada afectado con el apoyo de los gestores de casos integrados en dichos servicios.

Será necesario establecer una unidad coordinadora de referencia regional para la confirmación diagnóstica, asesoramiento genético, seguimiento, tratamiento y coordinación, de las ER en su conjunto y de los casos sin diagnóstico en particular. Actualmente estas funciones son desarrolladas principalmente por la Sección de Genética Médica y Dismorfología y el CBGC.

Los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) y las unidades de referencia regionales asumirán el abordaje de determinadas ER (aunque no exclusivas de ellas), que se conformarán tomando como base las unidades de experiencia ya existentes y ampliándolas según las necesidades.

Líneas de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
13.1 Definir una unidad coordinadora de referencia para las ER	2017	2017	DGAS-SMS
13.2 Definir las unidades de referencia regionales específicas de ER.	2017	2020	DGAS-SMS
13.3 Facilitar la creación de CSUR regionales y su participación en las redes internacionales de ER.	2017	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
13.1 Constitución de una unidad coordinadora de referencia para las ER.	ND	D	D	D	D
13.2 Nº de unidades de referencia regional específicas de ER.	3	5	10	15	15
13.3 Nº de CSUR de nuestra región integrados en una red europea (ERN).	0	1	2	3	4

ND: no disponible; D: Disponible

## Objetivo 14:

### asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.

Para el abordaje de las enfermedades raras, dado su alto nivel de complejidad y su carácter generalmente crónico se propone crear la figura del "gestor de casos" que, sin tener un carácter exclusivo para las enfermedades raras, puede asumir la coordinación la actividad sanitaria de todas las disciplinas que impliquen la asistencia de la persona afectada, y el apoyo en la gestión de casos complejos de personas afectadas por una ER. Esta figura trabajará en el seno de los Servicios de Admisión de cada área de salud. Formará parte de una red regional de gestores de casos válida para el seguimiento integral de otras enfermedades además de las ER.

Entre las actividades a realizar por el gestor de casos se encuentran: facilitar la continuidad asistencial; coordinar citas, interconsultas y traslados buscando minimizar los desplazamientos de pacientes y familiares; movilizar los recursos necesarios para facilitar la intervención de los diferentes profesionales y servicios; proporcionar información acerca de profesionales de referencia, asociaciones de pacientes, etc.

Además se llevarán a cabo consultas de transición interdisciplinarias para adolescentes con ER y sesiones conjuntas médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos. Dichas consultas de transición mejorarán la coordinación entre los profesionales sanitarios y contribuirá a minimizar el grado de preocupación de afectados y familiares.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
14.1 Implantar un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar.	2017	2019	DGAS-SMS
14.2 Implantar las consultas de transición para pacientes con ER trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y adultos.	2017	2020	DGAS-SMS Direcciones médicas
14.3 Sesiones médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos sobre casos de la consulta de transición.	2017	2020	DGAS-SMS Direcciones médicas

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
14.1 Áreas de salud con un profesional de enfermería que desarrolla la gestión de casos.	1	2	5	9	9
14.2 Cobertura de Unidades de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.	5%	10%	50%	70%	100%
14.3 Cobertura de sesiones médico-quirúrgicas de transición en ER.	5%	10%	50%	70%	100%

## Objetivo 15:

### garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.

La atención sanitaria integral, además contemplar los servicios de atención primaria y hospitalaria, mejorarlos y potenciar su coordinación, supone ampliar las actuaciones con otros dispositivos existentes en el propio sistema que abordan la salud de los afectados y sus familiares desde otras perspectivas, como son los dispositivos de salud mental y de cuidados paliativos.

Así, para favorecer y/o mejorar el acceso equitativo de las personas afectadas por enfermedades raras y sus cuidadores a una atención en materia de salud mental adecuada, de calidad y adaptada a sus necesidades se consideran prioritarias las ciertas actuaciones en la región.

De igual manera, se deberá garantizar también el acceso a los cuidados paliativos de todos los afectados por una ER, incluyendo los cuidados paliativos pediátricos, desde cualquier nivel de la red asistencial sanitaria. Éstos se ofrecerán de forma preferente en régimen de hospitalización domiciliaria, evitando así los largos periodos de hospitalización que sufren estos pacientes. Se podrán ofrecer también en régimen de hospitalización institucional, siendo las unidades de paliativos las más indicadas para asegurar la adecuada atención interprofesional y la continuidad asistencial.

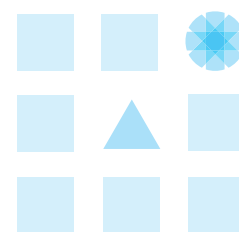
Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
15.1 Elaborar protocolos de coordinación de la Salud Mental Infanto-Juvenil con la Sección de Genética Médica, la Unidad de Hospitalización de Corta Estancia y el Centro de Salud Mental en el caso de pacientes con ER.	2017	2017	DGAS-SMS
15.2 Mejorar el 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.	2017	2017	DGAS-SMS
15.3 Crear grupos psicoeducativos de entrenamiento de padres en los Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil.	2017	2020	DGAS-SMS
15.4 Establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER.	2017	2018	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
15.1 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.	ND	D	D	D	D
15.2 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.	ND	D	D	D	D
15.3 N° padres integrados en grupos psicoeducativos de ER.	ND	20	30	40	50
15.4 Cobertura de servicios de cuidados paliativos en ER.	80%	90%	100%	100%	100%

ND: no disponible; D: Disponible







# RECURSOS TERAPÉUTICOS

## Objetivo 16:

### **desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.**

Para conocer la efectividad de los tratamientos para ER en la práctica clínica habitual y garantizar el acceso equitativo a los tratamientos complejos con medicamentos, se requiere desarrollar un programa regional de autorización, seguimiento y evaluación con medicamentos que se cataloguen como sujetos a evaluación de resultados (MERS). El desarrollo de este programa, ha de articularse a través de un grupo de trabajo específico de la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) y deberá garantizar el acceso en las mismas condiciones allí donde sea atendido el paciente, asegurando la homogeneidad de criterios clínicos a tener en cuenta para el inicio de tratamientos, su renovación y finalización, así como el asesoramiento a la Comisión Permanente sobre la autorización de inicios y renovaciones de tratamientos con medicamentos para ER.

Para la evaluación de los resultados sobre la salud de estas terapias, dada la baja frecuencia de las ER, el diseño de estudios ad hoc de efectividad y eficiencia es complejo y costoso. Por tanto, se precisa contar con registros de cobertura poblacional, implantados en las plataformas asistenciales habituales que permitan medir el impacto en la salud de los afectados.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
16.1 Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.	2017	2020	Consejería de Salud, SMS, CRFT
16.2 Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.	2017	2017	CRFT
16.3 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.	2017	2017	DGAS-SMS SGTI-SMS
16.4 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.	2017	2017	CRFT DGAS-SMS SGTI-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
16.1 Nº Medicamentos incluidos en Resoluciones MERS.	0	10	15	20	25
16.2 Creación del grupo de trabajo ER para uso de MERS en la CRFT.	ND	D	D	D	D
16.3-16.4 Módulo informático integrado con sistemas de información del SMS para registro de datos clínicos y evaluación de resultados de MERS.	ND	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

## Objetivo 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.**

Para el análisis de las necesidades, procedimientos y ayudas disponibles para los productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura y dispositivos médicos deberá constituirse un grupo de trabajo interdisciplinar con experiencia en la atención a pacientes con ER y personal de la Unidad de Aprovechamiento Integral. Dicho grupo elaborará propuestas para la mejora continua de la situación de las personas afectadas por ER, y por extensión de otros colectivos que se puedan ver beneficiados.

También se continuará con la línea de trabajo iniciada por el Comité de Dietas del SMS para valorar patologías de especial seguimiento en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales esenciales para sus necesidades terapéuticas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
17.1 Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.	2017	2020	DGAS-SMS
17.2 Elaborar un informe que recoja el análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.	2018	2020	DGAS-SMS
17.3 Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento.	Iniciado	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
17.1 Constitución del Grupo de Trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.	ND	ND	D	D	D
17.2 Emisión de un informe sobre análisis de necesidades en ER relacionado con productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, productos dietéticos y dispositivos médicos.	ND	ND	ND	ND	D
17.3 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.	D	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

## Objetivo 18:

**fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.**

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
18.1 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.	2017	2020	DGAS-SMS DGPIFAC
18.2 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.	2017	2020	DGAS-SMS DGPIFAC
18.3 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.	2017	2020	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
18.1 Mapa de recursos de terapias avanzadas para ER en la región y modalidades de acceso disponible.	ND	ND	D	D	D
18.2 N° de acuerdos de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y con bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	ND	1	1	2	2
18.3.1 N° de protocolos de posicionamiento terapéutico desarrollados.	11	15	20	25	30
18.3.2 N° de desarrollos normativos autonómicos relacionados con el uso de terapias avanzadas.	ND	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

## Objetivo 19:

### potenciar la red de servicios de atención temprana.

Para conseguir las metas planteadas de universalidad y gratuidad en la atención temprana en la Región de Murcia a lo largo del periodo de vigencia del PIER se promoverá la aplicación de una normativa regional, indispensable para garantizar los derechos de los potenciales usuarios.

Para ello, será preciso definir la Red Regional de Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT), concretando sus líneas de actuación y prestando un especial énfasis a la mejora de la cobertura sectorial de los centros, a los procesos de acreditación y al desarrollo de una cartera de servicios amplia. En base a los centros y recursos existentes se diseñará un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados ampliado, que permita proporcionar AT a los niños con ER, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER por parte de algunos de ellos, cuando así se determine y reconozca. La cartera de servicios común deberá ser lo suficientemente amplia como para permitir que los servicios de atención, que no se correspondan con tratamientos específicos directos, puedan ser cubiertos de manera gratuita por dichos CDIAT (ej.: apoyo familiar, trabajo con hermanos, intervención en entornos externos al CDIAT, terapias especiales, aplicación de los nuevos avances que se vayan produciendo, etc.).

Por otra parte, una vez que la familia o los profesionales sospechan riesgos o alteraciones del desarrollo, en estrecha colaboración con los diferentes servicios de pediatría, que normalmente hacen la derivación, la valoración de la necesidad de atención temprana en los niños con ER se suele realizar, sobre todo, por parte de los EOEP de AT y de Sector, en sus ámbitos de competencia. También es posible que dicha valoración se efectúe desde los CDIAT, ya que actualmente desarrollan labores en este

sentido. En cualquier caso, parece necesario potenciar el desarrollo de servicios de valoración de la necesidad de AT, y establecer procedimientos ágiles de coordinación entre los servicios implicados en las diferentes fases (sospecha, valoración, implantación de medidas). Para ello, es necesario disponer de profesionales formados en los nuevos procedimientos, y desarrollar herramientas para la comunicación entre profesionales y la gestión multidisciplinar, con el objetivo de aprovechar las sinergias con otras administraciones en el ámbito de la AT.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
19.1 Publicar la normativa regional de la atención temprana.	2017	2018	IMAS
19.2 Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla.	2017	2018	IMAS
19.3 Elaborar una cartera de servicios de los CDIAT amplia y abierta.	2017	2018	IMAS
19.4 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.	2017	2020	Consejerías: Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades
19.5 Consolidar y reforzar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles.	2017	2020	IMAS Entidades locales y sociales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
19.1 Publicación de la normativa regional reguladora de la atención temprana.	ND	ND	D	D	D
19.2 Estudio de viabilidad para asignar a los CDIAT sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER.	ND	D	D	D	D
19.3 Existencia de una Cartera de Servicios amplia para los CDIAT.	ND	ND	D	D	D
19.4 Nº de Servicios Valoración AT operativos en la región.	4	7	10	10	10
19.5.1 Número de CDIAT integrados en la red pública.	33	D	D	D	D
19.5.2 Aumento del número de horas de atención dispensadas en los CDIAT.	4.188	2%	2%	2%	2%

ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 20:

### **acelerar la implantación de medidas de atención temprana.**

Muchas ER se manifiestan desde el nacimiento, teniendo, por tanto, las unidades neonatológicas y pediátricas del hospital un papel relevante en la detección temprana de estos problemas y una posición privilegiada para su confirmación, por su relación directa con las unidades de neuro-pediatría y de genética.

En los programas piloto de atención temprana hospitalaria desarrollados en la región se ha aprovechado este primer contacto con el sistema para prestar atención especializada desde los primeros momentos. Así, los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica de Atención Temprana (EOEP-AT) que desarrollan programas en el hospital se coordinan con estos y otros servicios hospitalarios para facilitar una valoración precoz de las alteraciones o riesgos para el desarrollo asociados a algunas ER, observar la evolución durante su hospitalización y proponer las medidas a adoptar, sobre todo, tras el alta hospitalaria. Entre las actuaciones que se perciben como más urgentes para aplicar en los programas que se pongan en marcha en los hospitales están, además de las anteriores, el apoyo a las familias para una mejor y más temprana aceptación, conocimiento y colaboración con el problema del menor, ya que esto es esencial para mejorar la atención a los niños con ER. Previo al alta hospitalaria pueden emitirse informes con la valoración realizada y con las medidas recomendadas. Se tratará de acelerar al máximo los procesos de intervención directa y/o tratamiento, procurando los EOEP y la Dirección General de Personas con Discapacidad, (encargados de la valoración y la asignación de CDIAT de referencia respectivamente) de reducir al máximo los tiempos del protocolo de derivación de casos vigente en ese momento.

Se debería propiciar, por tanto, el desarrollo de un marco que regule o una vía mediante la que se puedan concretar estos programas de AT hospitalaria. A partir del mismo, cuando el/los EOEP de un sector educativo, en su caso, y el hospital del área de salud lo consideren necesario y lo acuerden, podrán desarrollar estos acuerdos de colaboración mutua, con los contenidos y objetivos que convengan, trasladándolo a sus respectivas administraciones. Para la concreción y el desarrollo del programa deberán detallarse, especialmente, los recursos personales y materiales a aportar por las dos administraciones, y los tiempos y duración de dichos programas.

Por otra parte, para favorecer el adelanto de medidas de AT a niños con ER, además de la intervención directa y sistematizada dirigida al niño prestada en centros especializados (CDIAT), la escuela infantil puede ser un instrumento muy útil para una AT inclusiva. Estos centros disponen de una serie de herramientas relevantes para el desarrollo de cualquier niño, incluido el que presenta una ER: un entorno normalizado de interacciones con iguales y adultos no familiares; una estructura y organización física y material (espacio físico, materiales, personales,...) segura y profesionalizada; una secuencia de pautas y rutinas estable; una estimulación general en un contexto natural, grupal, motivador y lúdico; y, un medio favorecedor para la adquisición de habilidades de independencia y autonomía personal. Con algunas escuelas infantiles colaboran, por parte de la administración educativa, los EOEP de atención temprana especializada, que orientan sobre la puesta en marcha medidas potenciadoras del desarrollo temprano.

Para que todos los centros educativos de la región puedan recibir apoyo, que permita, además, coordinar las intervenciones que los niños y sus familias puedan recibir en un CDIAT, es necesario ampliar el ámbito de actuación de los EOEP de AT a todos los sectores educativos.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
20.1 Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria, así como la coordinación precisa con otros servicios del sector.	2017	2017	Consejerías de Salud, Educación, Juventud y Deportes y Familia e Igualdad de Oportunidades,
20.2 Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos.	2017	2018	Consejería de Educación Juventud y Deportes

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
20.1 N° de servicios hospitalarios que desarrollan programas de atención temprana hospitalaria regulados.	0	1	3	3	3
20.2 Cobertura geográfica de la red regional de EOEP de AT.	50%	80%	100%	100%	100%

## Objetivo 21:

### potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.

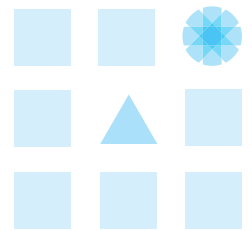
Dada la cronicidad, la afectación multi-sistémica y complejidad de la mayoría de las ER, se precisa garantizar la oferta de tratamientos rehabilitadores completos y especializados desde el SMS y en todas las áreas de salud. Para ello se propone atender las enfermedades raras que afecten a un mayor número de personas en consultas específicas ubicadas en las áreas de salud y las enfermedades raras que afecten a un pequeño número de personas en la región desde una consulta de referencia a nivel regional, que a su vez realizará una labor de coordinación general para la RHB de las ER en la región en colaboración con otras figuras de coordinación como el gestor de casos del área.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
21.1 Apertura de una consulta específica de RHB para ER frecuentes en cada Área de Salud.	2017	2020	DGAS-SMS
21.2 Apertura de una consulta específica de RHB para ER infrecuentes, de Referencia Regional.	2018	2018	DGAS-SMS
21.3 Potenciar los servicios de rehabilitación de los hospitales para que puedan atender a personas con ER.	2017	2018	DGAS-SMS
21.4 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas con ER mayores de 6 años.	2017	2020	DGAS-SMS IMAS
21.5 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de Rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados menores de 6 años con una ER que requiera este abordaje.	2017	2020	DGAS-SMS DGAD y CE Consejería de Educación, Juventud y Deportes

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
21.1. Cobertura regional del tratamiento rehabilitador en los pacientes con las ER más frecuentes que lo precisen (consultas en áreas de salud).	0	2	5	7	9
21.2 Disponibilidad de una consulta de RHB especializada para las ER más infrecuentes o de mayor complejidad.	ND	ND	D	D	D
21.4 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.	0	1	1	1	1
21.5 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.	0	1	1	1	1

ND: No Disponible; D: Disponible





# EDUCACIÓN

## Objetivo 22:

### **informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.**

La meta final de este objetivo es la de acercar la problemática de las ER al contexto educativo y lograr la inclusión de los menores con ER durante la etapa escolar y su normalización social. La comunidad educativa constituye un factor clave para la incorporación de nuevos conocimientos, y el replanteamiento de creencias y miedos. Es por tanto un elemento amplificador en los procesos de cambio social.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
22.1 Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.	2017	2020	DGAD y CE
22.2 Crear un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	2017	2020	DGAD y CE
22.3 Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGAD y CE
22.4 Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones.	2017	2020	DGAD y CE Federaciones y asociaciones
22.5 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.	2017	2020	DGAD y CE

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
22.1 Informe anual sobre la difusión de recursos en los centros educativos relativos a las ER.	ND	D	D	D	D
22.2. Foro permanente y activo de profesionales del ámbito educativo sobre buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	ND	D	D	D	D
22.3 Centros que atienden alumnado con una ER* que participan en redes vinculadas con la atención educativa a ER.	ND	25%	50%	75%	100%
22.4 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.	ND	25%	50%	75%	100%
22.5 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.	ND	25%	50%	75%	100%

\*Pendiente de obtener información en Plumier sobre centros que atienden a niños con ER  
 ND: No Disponible; D: Disponible

## Objetivo 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.

Actualmente la información sobre las necesidades sanitarias, recursos sociales de los que dispone el niño afectado por una ER, etc. es suministrada al centro educativo principalmente por las propias familias, pudiendo mejorarse el papel colaborador entre las administraciones implicadas en su cuidado y atención. Existen recursos suficientes para que las administraciones asuman un rol más proactivo, pero se requiere un mejor aprovechamiento de los mismos y una mayor coordinación entre ellas. Potenciar la creación de equipos de ayuda desde el ámbito sanitario y social, que ofrezcan su asistencia a los centros educativos donde hay alumnos con alguna ER, y mejorar la relación del centro educativo con las familias, estableciendo redes de colaboración con ellas y otros agentes, son necesidades básicas identificadas que mejorarán el nivel de conocimiento y comprensión de las ER en los equipos docentes.

La integración de esta información en Plumier XXI permitirá por un lado contemplar las necesidades específicas de cada alumno en el centro educativo y por otro planificar los recursos necesarios en los diferentes sectores de la región. Esta información se incluiría en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, con la finalidad de disponer de un registro centralizado, detallado y actualizado; tanto del alumnado menor de tres años como del escolarizado en enseñanzas no universitarias.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
23.1 Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.	2017	2020	Consejería de Educación, Juventud y Deportes
23.2 Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.	2017	2020	Consejería de Educación, Juventud y Deportes
23.3 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.	2017	2020	DGAD y CE-Cons. Educación, Juventud y Deportes. DGIPT-Cons. Hacienda y Administraciones Públicas
23.4 Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	2017	2020	DGAD y CE-Consejería de Educación, Juventud y Deportes
23.5 Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	2017	2020	DGAD y CE-Consejería de Educación, Juventud y Deportes

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
23.1 Centros con alumnos con ER que han sido atendidos por equipos de soporte del ámbito sanitario y social.	ND	25%	50%	75%	100%
23.2. Centros con alumnos con ER que han desarrollado sesiones trans-disciplinares de presentación de casos.	ND	25%	50%	75%	100%

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
23.3 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.	ND	25%	50%	75%	100%
23.4 Elaboración anual de un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	ND	D	D	D	D
23.5 Apartado en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	ND	D	D	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

## Objetivo 24:

### determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.

Tras la escolarización de un niño con una ER se debería realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, para su orientación y seguimiento con el fin de garantizar un tratamiento integral, así como una adecuada respuesta educativa. En el caso de los niños menores de tres años, escolarizados o no, se deberá garantizar siempre que la evaluación sea realizada por los Equipos de Atención Temprana.

Por otro lado la incorporación en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación, de programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras facilitará el asesoramiento a profesionales, alumnado y sus familias.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
24.1 Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.	2017	2020	DGAD y CE
24.2 Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con ER.	2017	2020	DGAD y CE

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
24.3 Incorporar en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación de Sector, programas y protocolos específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGAD y CE

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
24.1 Primeras evaluaciones realizadas en niños con ER menores de 3 años.	ND	25%	50%	75%	100%
24.2 Nº de nuevos protocolos de coordinación de las actuaciones educativas y sanitarias para la detección e intervención temprana en ER.	ND	ND	1	1	1
24.3 EOEP de sector que incorporan programas específicos para evaluación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras en sus Planes de Actuación General.	ND	25%	50%	75%	100%

ND: No Disponible

## Objetivo 25:

### ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.

Para que los alumnos con una ER puedan alcanzar el máximo desarrollo posible de sus capacidades personales y los objetivos establecidos con carácter general para todo el alumnado se necesita desarrollar normativa específica para ellos, que tenga en cuenta, entre otros aspectos, la consideración de este alumnado como alumno con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, la flexibilización de su escolarización (permanecer en un curso más tiempo del legislado, horarios flexibles, etc.), el establecimiento de itinerarios educativos que garanticen la continuidad educativa y la adecuada inserción a la vida laboral y adulta, la planificación del ocio y tiempo libre así como los deportes adaptados; y, en su caso, destinatarios de los planes de trabajo individualizado (PTI). Sus destinatarios son todos los alumnos con necesidades específicas de apoyo educativo (ACNEAE).

Los PTI deben contener, al menos, el informe del equipo docente y las adecuaciones o adaptaciones curriculares individuales de las diferentes áreas. El informe del equipo docente incluye los datos personales del alumno, su historia escolar, la información relevante del informe psicopedagógico o, en su caso, pedagógico del alumno; las conclusiones sobre las capacidades, el nivel de competencia curricular en cada área, las necesidades individuales, así como las medidas ordinarias y específicas propuestas; la colaboración con la familia y cualquier otra información relevante. El desarrollo de esta normativa deberá acompañarse de una valoración previa de los recursos humanos y materiales necesarios para dar un óptimo cumplimiento a la misma.

Una atención educativa adaptada también ha de incluir una revisión, y en su caso, inversión en instalaciones y equipamientos de los propios centros escolares que mejore, entre otras cosas, la accesibilidad a los centros (p. ej. la eliminación de barreras arquitectónicas), y a algunos servicios como los de comedor y transporte escolar. Para los propios afectados y familiares la coordinación entre las administraciones para organizar de manera complementaria las prestaciones socioeducativas ofrecidas en materia de becas, dotación y equipamiento de ayudas técnicas individualizadas permitirá mejorar las medias de soporte de las que dispondrá el afectado, y un mayor aprovechamiento de los recursos.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
25.1 Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.	2017	2017	DGAD y CE DGFP y ERE
25.2 Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.	2017	2017	DGAD y CE DGPE y RRHH
25.3 Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER.	2017	2020	DGAD y CE DGPE y RRHH
25.4 Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.	2017	2020	DGAD y CE DGCE
25.5 Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.	2017	2020	DGAD y CE DGFP y ERE
25.6 Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGAD y CE DGFP y ERE
25.7 Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.	2017	2017	DGAD y CE DGFP y ERE

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
25.8 Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del Servicio de Formación y Empleo para mejorar la transición a la vida laboral y adulta.	2017	2020	DGAD y CE DGFP y ERE-Cons. Educación, Juventud y Deportes. SEF- Cons. Empleo, Universidades y Empresa
25.9 Instar a las universidades a que contemplen las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	2017	2020	DGUI – Cons. de Empleo, Universidades y Empresa.
25.10 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.	2017	2020	DGUI – Cons. de Empleo, Universidades y Empresa.
25.11 Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).	2018	2020	Cons. Educación, Juventud y Deportes Cons. Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
25.1 Disponibilidad de normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.	ND	D	D	D	D
25.2. Nº de alumnos con ER escolarizados a través de la Comisión Específica.	ND	D	D	D	D
25.3 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.	ND	D	D	D	D
25.4 Informe anual con las actuaciones de mejora de accesibilidad arquitectónica y de adaptación de puestos de trabajo en la región.	ND	D	D	D	D

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
25.5-25.6 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.	ND	D	D	D	D
25.7-25.8 Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición a la vida laboral y adulta.	ND	D	D	D	D
25.9 Informe anual con universidades que contemplan las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	ND	D	D	D	D
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.	ND	D	D	D	D
25.11 Convenio de coordinación de prestaciones socioeducativas.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.

Para dar una mayor cobertura a las necesidades del alumnado con ER es conveniente mejorar la participación socio-sanitaria en la comunidad educativa. En esta línea se plantean actividades para mejorar la planificación y coordinación entre el centro educativo y su correspondiente red asistencial, priorizando la prestación de cuidados sanitarios continuos durante el horario escolar y la atención sanitaria urgente en los casos de complicaciones previsibles asociados un una enfermedad rara. A su vez esta atención sanitaria exige coordinación entre los profesionales de los centros sanitarios asignados a los afectados por una ER y los próximos al centro escolar, que garantice una atención sanitaria integral y continuada.

También se plantean actividades para incorporar recursos de apoyo y ayuda mutua en los centros que lo necesiten, mediante la participación de Asociaciones de Afectados en las actividades del centro educativo. Compartir las experiencias de éxito vividas por semejantes da la oportunidad



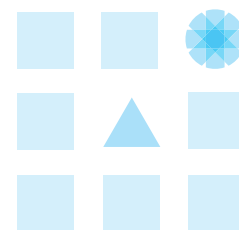
al afectado de aprender habilidades y herramientas que pueden adaptarse mejor a sus propias circunstancias, y tiene un efecto muy positivo a la hora de normalizar la propia situación y mejorar el sentido de autoeficacia.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
26.1 Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario.	2017	2020	DGAD y CE Cons. de Educación, Juventud y Deportes SMS-Cons. de Salud
26.2 Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar.	2017	2020	DGAD y CE Cons. de Educación, Juventud y Deportes DGPE y RRHH- Cons. Educación, Juventud y Deportes. SMS-Cons. de Salud
26.3 Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.	2017	2020	DGAD y CE y EAEHD- Cons. Educación, Juventud y Deportes SMS-Consejería de Salud
26.4 Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa.	2017	2017	DGAD y CE -Cons. De Educación, Juventud y Deportes. SMS-Cons. de Salud
26.5 Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.	2017	2020	DGAD y CE - Cons.de Educación, Juventud y Deportes FEDER

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
26.1 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.	ND	D	D	D	D

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
26.2. N° de centros educativos incluidos en el Programa Experimental de Atención Sanitaria.	4	4	6	6	8
26.3 Informe anual con el n° de faltas de asistencia por acudir a visitas médica en niños con ER.	ND	ND	D	D	D
26.4 Informe anual con el n° de guías elaboradas de orientaciones educativas y sanitarias sobre ER para la comunidad educativa.	ND	D	D	D	D
26.5 Convenio con la Federación Española de enfermedades raras para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros educativos.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible



## SERVICIOS SOCIALES

### Objetivo 27:

**potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).**

Para que las personas afectadas por ER puedan disponer de un mejor acceso al conjunto de servicios y prestaciones sociales, los Centros de Servicios Sociales, que constituyen la puerta de acceso a los mismos, deben poder prestar la atención primaria de una manera más igualitaria en todo el territorio. Para ello se han identificado como áreas de trabajo prioritarias en primer lugar la estabilización y equiparación de la dotación de dichos centros y en segundo lugar actuaciones dirigidas a mejorar la identificación de recursos disponibles relacionados con las ER, su conocimiento y difusión a los profesionales de atención primaria para finalmente poder ampliar o adecuar mejor la oferta al usuario.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
27.1 Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la región.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales
27.2 Mejorar el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación adecuada y valoración a las personas con ER y a sus familiares, a través de la Red Pública de servicios sociales de atención primaria.	2017	2017	DGF y PS Entidades Locales
27.3 Mejorar la difusión periódica y sistemática de información accesible a las entidades de personas con ER, sobre servicios, prestaciones y programas sociales de carácter general y específicos de ER.	2017	2020	DGF y PS IMAS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
27.1 Incremento anual de la dotación de los Centros de Servicios Sociales.	ND	3%	3%	3%	3%
27.2 Procedimiento para el registro de personas atendidas con ER.	ND	D	D	D	D
27.3 Informe anual sobre las actuaciones de difusión de información sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 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.**

Las personas con ER en situación de dependencia necesitan la ayuda de terceras personas para su desenvolvimiento o para atender sus propias necesidades. Dicha ayuda es prestada generalmente por familiares, que realizan adaptaciones importantes de la vida personal, social y laboral. En otras ocasiones la persona en situación de dependencia no dispone, por diferentes causas, de tal apoyo familiar encontrándose en estas situaciones a merced de la ayuda externa.

El apoyo de terceras personas a las familias o al propio afectado en el desempeño de tareas para atender dichas necesidades facilita el mantenimiento de la autonomía personal y la permanencia en su entorno habitual, previniendo el deterioro individual, familiar o social y promoviendo condiciones favorables en las relaciones familiares y de convivencia. De la misma manera, la existencia de Centros de Atención a las Familias, de Respiro Familiar, Centros de Día, Centros de Estancias Temporales, y Centros de Atención al Ocio facilita la integración de las personas con una enfermedad rara en la comunidad, y a los familiares la conciliación de la vida personal y laboral con el cuidado de una persona dependiente afectada por una ER. Estos servicios son ofertados por algunos ayuntamientos desde la atención primaria, pudiendo mejorarse su cobertura geográfica en función de las necesidades sectoriales identificadas, así como la de los centros que pueden atender a personas afectadas por ER.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
28.1 Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	2017	2020	IMAS Entidades Locales
28.2 Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, prestado a las personas afectadas por ER y otras personas con graves dificultades.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales
28.3 Incrementar la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio prestado a las personas afectadas por ER.	2017	2020	IMAS Entidades Locales
28.4 Incrementar la cobertura del Servicio de Respiro Familiar prestado a las personas con ER.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
28.1 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.2 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.3 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.4 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Respiro Familiar.	ND	2%	2%	2%	2%

ND: No disponible

## Objetivo 29:

**mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.**

Relacionado también con el mantenimiento del máximo nivel de autonomía y el apoyo a las necesidades socio-familiares, existen ayudas económicas ofrecidas tanto desde los servicios sociales de atención primaria como especializada.

En las personas afectadas por una ER es frecuente la necesidad de realizar múltiples desplazamientos a diferentes especialistas que junto a las dificultades para la movilidad que muchos de los afectados presentan repercute seriamente en la capacidad de auto-cuidado. Por otro lado la mencionada dificultad de movilidad ocasiona una reducción considerable del abanico de posibilidades formativas, laborales, o culturales y de ocio, que en conjunto podrían actuar en detrimento del nivel de autoestima. Desde los servicios sociales de atención primaria se considera necesario ampliar la oferta de prestaciones económicas adicionales a personas gravemente afectadas en su movilidad y con problemas para utilizar el transporte público colectivo.

En relación a la atención especializada, se dispone de Ayudas Individualizadas a Personas con Discapacidad destinadas a la promoción de la autonomía que incluyen algunos servicios y ayudas no cubiertas total o parcialmente por otras administraciones públicas. Las personas con ER con discapacidad y sin soporte familiar o cuyas familias no disponen de los recursos adecuados para su cuidado se encuentran en un claro riesgo de exclusión social por lo que estas ayudas deberían ser prioritarias en estos casos.

Líneas de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
29.1 Convocar Ayudas económicas individualizadas para personas con discapacidad (PcD).	2017	2020	IMAS
29.2 Priorizar en las Ayudas Individualizadas para PcD, a las personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.	2017	2020	IMAS
29.3 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.	2017	2020	IMAS
29.4 Ofrecer desde los servicios sociales de atención primaria de todos los municipios de la región, una ayuda económica ( <b>bonotaxi</b> ) a las personas con una ER y discapacidad física que no pueden utilizar los transportes públicos colectivos.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
29.1 Convocatoria anual de Ayudas Individualizadas a PcD.	D	D	D	D	D
29.2 Atención de las solicitudes de Ayudas Individualizadas para PcD procedentes de personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social.	ND	25%	50%	75%	100%

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
29.3 Importe concedido a las PcD afectadas por una ER en situación de vulnerabilidad social en relación al establecido en la Convocatoria.	ND	25%	50%	75%	100%
29.4 Cobertura regional de la ayuda Bonotaxi en los municipios.	ND	25%	50%	75%	100%

PcD: Persona con discapacidad; ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 30:

### mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.

Actualmente, tanto la valoración de la discapacidad como la valoración de las situaciones de dependencia corresponden a órganos de los servicios sociales especializados. El acceso a estos servicios debe de ser lo más universal posible.

La evaluación integral de las limitaciones y restricciones que determinan el grado de discapacidad requiere de unificación permanente de criterios, especialmente en niños con una enfermedad rara, puesto que gran parte de estas enfermedades tienen un comienzo precoz. También, dadas las características de alta complejidad, cronicidad y baja prevalencia de estas enfermedades, es necesaria la correcta valoración de las consecuencias que las enfermedades raras pueden tener en el desempeño de las actividades básicas. Para ello, la guía para valoración de la discapacidad en enfermedades raras realizada por el servicio de valoración y diagnóstico y publicada en noviembre de 2016 trata de incluir aspectos relacionados con las características singulares de cada ER y a homogeneizar los criterios de evaluación de las mismas. Se pretende seguir ampliando y actualizando dicha guía, para lo cual es indispensable la participación de las asociaciones de afectados, pudiendo FEDER aportar información de gran utilidad sobre las necesidades de los afectados y su grado de correspondencia con las actuales escalas de valoración de los centros de valoración de la discapacidad y de los especialistas médicos correspondientes.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
30.1 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.	2017	2020	IMAS
30.2 Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad.	2017	2020	IMAS

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
30.3 Unificar los criterios de evaluación de la discapacidad en las personas con ER entre administraciones y estamentos.	2017	2020	IMAS
30.4 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.	2017	2017	IMAS
30.5 Realizar un estudio conjunto 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 precisan estas medidas y sean mayores de tres años.	2017	2017	IMAS
30.6 Actualizar los conocimientos y la normativa para 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.	2017	2020	IMAS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
30.1 Grado de Difusión de la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	ND	25%	50%	75%	100%
30.2 Nº de enfermedades raras nuevas incorporadas anualmente en la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	31	12	12	12	12
30.3 Informe anual sobre la realización de actuaciones para unificar criterios en la evaluación de la discapacidad en personas con ER.	ND	D	D	D	D
30.4 Estudio conjunto con FEDER sobre medidas de soporte para ER contempladas en la escala de valoración específica del baremo de discapacidad.	ND	D	D	D	D



Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
30.5 Estudio conjunto con FEDER para incluir medidas de soporte para ER no contempladas en la normativa actual.	ND	D	D	D	D
30.6 Informe anual sobre las acciones para actualizar los conocimientos y la normativa sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 31:

### promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.

La Ley de servicios sociales promueve la participación directa de la sociedad civil en los servicios sociales, reconociendo también la pluralidad de agentes que convergen en la provisión de servicios sin olvidar la responsabilidad pública de garantizar prestaciones y derechos a los ciudadanos. En esta línea es necesario estructurar un diálogo abierto y permanente con las entidades de personas con ER y contar con su participación promoviendo actuaciones que favorezcan la colaboración y garanticen la accesibilidad.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
31.1 Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en las Entidades Locales de más de 50.000 habitantes.	2017	2020	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Entidades Locales
31.2 Contemplar la presencia de entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	2017	2017	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
31.3 Fomentar la participación social de las personas con alguna ER mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan.	2017	2020	IMAS Entidades Locales y sociales
31.4 Establecer cauces de coordinación entre el tejido asociativo del municipio y las entidades de las personas con enfermedades raras, en el conjunto de las Entidades de Personas con Discapacidad.	2017	2020	Entidades Locales Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
31.5 Continuar el Programa de voluntariado municipal, apoyado por el colectivo de personas con ER y sus familias, y las entidades que les representan.	2017	2020	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
31.1 Informe anual sobre las actuaciones para la creación de Mesas de Trabajo sobre la Discapacidad incluyendo ER.	D	D	D	D	D
31.2 Participación de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	ND	D	D	D	D
31.3 Informe anual sobre el apoyo económico y técnico a Entidades de personas afectadas por ER.	ND	D	D	D	D
31.4 Informe anual sobre las actuaciones de coordinación entre entidades del municipio y Entidades de personas con ER.	ND	D	D	D	D
31.5 Informe anual sobre el mantenimiento del Programa de voluntariado municipal, incluyendo las Entidades de personas con ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 32:

### promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.

Impulsar la puesta en marcha de iniciativas en torno a la Accesibilidad Universal a nivel local y autonómico es un reto importante para que la persona con discapacidad vea facilitada la realización de sus actividades por un entorno o espacio accesible y recursos que faciliten el acceso a la comunicación e información.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
32.1 Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad	2017	2020	Consejerías Implicadas* Entidades Locales
32.2 Potenciar la administración electrónica en aquellos servicios afectados por la ley de Emergencia Social, (eliminación de tasas para reconocimiento de situación de dependencia) dotando de recursos humanos y materiales a dichos servicios con el objeto de poder garantizar el cumplimiento de las distintas normativas afectadas.	2017	2020	Consejería de Hacienda y Administraciones Públicas Entidades Locales
32.3 Desarrollo y aplicación de la normativa para la supresión de las barreras arquitectónicas y el fomento de la accesibilidad universal.	2017	2020	Consejería de Presidencia y Fomento Entidades Locales

\* Consejería de Hacienda y Administraciones Públicas, Consejería de Presidencia y Fomento; Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
32.1 Constitución de un Grupo de trabajo estable para elaboración del Plan Accesibilidad.	ND	D	D	D	D
32.2 Informe anual sobre las actuaciones de impulso para potenciar la administración electrónica en servicios afectados por la ley de Emergencia Social.	ND	D	D	D	D
32.3 Informe anual sobre las acciones para mejora y aplicación de la normativa de fomento de accesibilidad universal.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 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.

Las familias cuidadoras son un soporte fundamental para la atención de estas personas y un recurso inestimable que precisa de apoyos que favorezcan su propio cuidado y a la vez que contribuyan al bienestar familiar. Para ello hay que tener en cuenta aspectos como la gran reducción de tiempos y espacios para el descanso, el ocio y la vida social necesarios para los cuidadores; las inversiones económicas en cuidados, servicios y adaptaciones físicas del hogar y del entorno; las dificultades para la conciliación laboral y por tanto en muchos casos la reducción del grado de solvencia económica, etc. Estas situaciones provocan estrés en las familias, que puede repercutir finalmente sobre su salud y podría afectar a su capacidad para ofrecer un cuidado adecuado a las personas afectadas con una ER. Para tratar de detectar situaciones que generen riesgo de exclusión se proponen las siguientes líneas de actuación:

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
33.1 Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, los indicadores específicos relacionados con la afectación del menor por una ER.	2017	2017	DGF y PS
33.2 Orientar y derivar hacia los servicios sanitarios a los menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de ER para una la valoración y diagnóstico precoz.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
33.1 Inclusión de indicadores relacionados con la afectación de ER en el marco de la Situación de Riesgo Social.	ND	D	D	D	D
33.2 Informe anual sobre las actuaciones de derivación a servicios sanitarios para valoración de menores en situación de riesgo social con posible afectación de ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 34:

### realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.

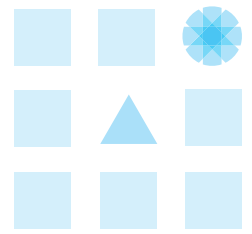
La Ley 26/2015, de 28 de julio, de Modificación del Sistema de Protección a la Infancia y a la Adolescencia, ha introducido modificaciones relevantes entre las que cabe destacar el énfasis en la prevención, detección y reparación de situaciones de riesgo en la Infancia, definidas en su artículo 17 como "...aquella en la que, a causa de circunstancias, carencias o conflictos familiares, sociales o educativos, el menor se vea perjudicado en su desarrollo personal, familiar, social o educativo, en su bienestar o en sus derechos de forma que, sin alcanzar la entidad, intensidad o persistencia que fundamentarían su declaración de situación de desamparo y la asunción de la tutela por ministerio de la ley, sea precisa la intervención de la administración pública competente, para eliminar, reducir o compensar las dificultades o inadaptación que le afectan y evitar su desamparo y exclusión social, sin tener que ser separado de su entorno familiar...". Desde esta perspectiva, resulta fundamental contemplar aquellas situaciones de carencia o dificultad derivadas de la existencia de una enfermedad rara en un niño o niña, para desde su detección temprana propiciar actuaciones que minimicen las posibles consecuencias negativas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
34.1 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.	2017	2017	DGF y PS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
34.1 Incluir en la Estrategia de Actuación ante posibles Situaciones de Riesgo Social las especificidades de afectación de menores por ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible





# COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA

## Objetivo 35:

### **elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.**

Las enfermedades raras son enfermedades crónicas que generan en ocasiones importantes grados de discapacidad, esto hace que el problema de seguimiento sea mayor y no afecte solo a las personas que padecen la enfermedad sino también a sus familias y a sus entornos más cercanos. Esto conlleva que a la hora de coordinar los cuidados sea extremadamente complejo, por ello cualquier solución debe abordar de forma integral la coordinación de todos los recursos que precisan las personas que padecen estos problemas.

En el año 2006 se publicó la Orden para la coordinación de actuaciones relativas a la atención socio-sanitaria en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, en el seno de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria. Desde entonces se han creado varias comisiones técnicas o grupos de trabajo específicos para el desarrollo de protocolos de coordinación, que son supervisados y aprobados por dicha Comisión Regional.

Un impulso adicional a la coordinación socio-sanitaria requerida en el caso de las ER lo dio el Plan de Salud 2010-2015 de la Región de Murcia, que propuso potenciar la integración social de los afectados por una Enfermedad Rara, incluyendo los sectores educativos, laborales y servicios sociales, y proporcionar una asistencia socio-sanitaria que garantizara la continuidad asistencial a las personas afectadas, brindando respuestas adaptadas a sus necesidades.

En 2012 Consejería de Sanidad y Política Social constituyó una Comisión Técnica de enfermedades raras en el marco de la Comisión Regional de Coordinación para elaborar un Protocolo de Atención y Coordinación Socio-sanitaria de las Enfermedades Raras. Fruto de dicho trabajo se identificaron los recursos sanitarios, sociales y educativos disponibles en la región. Se establecieron las líneas estratégicas que dicho protocolo debía contemplar, entre las que destacan la identificación de los profesionales implicados, definiendo el papel de cada uno, así como los circuitos y flujos de información para conseguir la mejor atención socio-sanitaria posible.

Para coordinar los diferentes recursos existentes, en el periodo de vigencia del PIER se desarrollará el Protocolo de Atención y Coordinación socio-sanitario de la atención a las personas que padecen una ER y sus familiares, en base a las experiencias previas del grupo de trabajo y a las necesidades de

usuarios y profesionales. En él se diseñará la estructura de coordinación. Se considera recomendable tener en cuenta los siguientes puntos para la coordinación socio-sanitaria de la atención a las personas con ER y sus familiares:

- Dada la complejidad y cronicidad de las enfermedades raras, así como la necesidad de movilizar y coordinar múltiples recursos (sanitarios, educativos o laborales y sociales) con el mínimo impacto sobre la calidad de vida de afectados y familiares se recomienda establecer un equipo para la gestión de estos casos, conformado por profesionales de los ámbitos implicados que ya trabajan en cada área de salud.
- Atención coordinada, complementaria y flexible entre los servicios sociales y sanitarios, y otros sistemas intervinientes.
- Asistencia integral basada en las necesidades de la persona y su familia, para mejorar su calidad de vida potenciando su autonomía a través de actuaciones que favorezcan la continuidad de los cuidados.
- Coordinación de dispositivos administrativos protocolizados, ágiles y eficientes.
- Descentralización de funciones clave en el acceso a los servicios.
- Planificación conjunta intersectorial, redes de atención. Acuerdos intersectoriales.
- Carácter comunitario, siendo capaz de otorgar prioridad al mantenimiento de las personas en su entorno de vida habitual.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
35.1 Crear la Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER dentro de la Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria.	2017	2017	DGPIFAC
35.2 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.	2017	2020	Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria
35.3 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 (mapa de recursos salud, servicios sociales, educación, empleo, entidades locales y tercer sector).	2017	2018	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
35.4 Elaborar el protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares, y establecer indicadores para su evaluación.	2017	2018	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
35.5 Establecer acuerdos inter-institucionales operativos para implementar el Protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las ER y sus familiares.	2018	2019	DGPIFAC



Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
35.1 Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER	ND	D	D	D	D
35.2 Marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares	ND	D	D	D	D
35.3 Mapa de recursos actualizado y disponible.	ND	ND	D	D	D
35.4 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.	ND	ND	D	D	D
35.5.1 Cobertura de implantación del protocolo de coordinación para la atención socio-sanitaria de las personas con enfermedades raras por área sanitaria.	0%	0%	33%	66%	100%
35.5.2 Informe de evaluación del protocolo de coordinación socio-sanitario en la atención a personas con ER y familiares.	ND	ND	ND	ND	D
35.5.3 Informe anual de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria sobre el establecimiento de acuerdos inter-institucionales operativos en base a la estructura de coordinación propuesta para la atención a personas con ER.	ND	ND	D	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

## Objetivo 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.**

Para que la coordinación se realice de forma global, se hace imprescindible que los profesionales de cada uno de los ámbitos compartan suficiente información, y disponer de informes médicos estandarizados dirigidos al centro educativo o a los servicios sociales, que contemplen de forma sistemática si una persona con una ER presentará o no determinadas dificultades (motoras, cognitivas, sensoriales, afectivas, conductuales,...), las consecuencias de la enfermedad para valorar la necesidad de productos de apoyo y de medidas de soporte para la movilidad y para funciones vitales, además las necesidades de cuidados especiales (enfermería, fisioterapia, salud mental, etc.). Esto facilitará y agilizará la identificación de las necesidades específicas para su evaluación psicopedagógica o la evaluación de la discapacidad o dependencia.

En el ámbito educativo y laboral es necesario conocer si un alumno o alumna, trabajador o trabajadora, requiere una asistencia sanitaria específica y continuada en su centro, o en su puesto de trabajo, y contemplar la posibilidad de necesitar asistencia sanitaria urgente para prever los mecanismos para proporcionarla. De la misma manera los profesionales sanitarios necesitan conocer los recursos terapéuticos y de apoyo social que se están proporcionando fuera del ámbito asistencial sanitario para mejorar el plan de atención.

Para el abordaje multidisciplinar y la adecuada comunicación de información sobre cada caso en un ambiente de confidencialidad y confianza, las experiencias previas llevadas a cabo en la región destacan la importancia que tiene el contacto entre profesionales de las diferentes administraciones (sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos, jornadas informativas entre sectores, etc.). Favorecer desde las propias administraciones que los profesionales que atiendan casos puedan disponer de herramientas suficientes, y de espacio y tiempo de dedicación especial para tal fin propiciará que se preste una atención socio-sanitaria de calidad a los afectados.

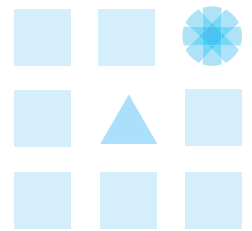
La adecuada gestión del conocimiento puede apoyarse además en el desarrollo de las Tecnologías de la Información y Comunicación (TICs) como instrumentos facilitadores de accesibilidad, equidad y eficiencia. El “conocimiento en red” permite intercambiar información entre profesionales físicamente alejados, que atienden a personas afectadas por un mismo problema, lo que les permite adquirir competencias expertas o coordinarse de una manera más ágil con otras administraciones. Sin embargo, experiencias previas llevadas a cabo han encontrado ciertas dificultades para el desarrollo de sistemas informáticos compartidos o comunes, siendo prioritario solventar también estos problemas tecnológicos para asegurar el adecuado intercambio de información entre los profesionales de diferentes administraciones.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
36.1 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.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
36.2 Fomentar el trabajo en red, facilitando la creación de espacios inter-institucionales de encuentro entre profesionales.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
36.3 Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
36.1 Diseño de informes estandarizados para el traspaso de información relativa a una persona con una ER.	ND	ND	ND	D	D
36.2 N° de sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos y jornadas informativas entre los sectores implicados.	ND	ND	ND	D	D
36.3 Desarrollo de una plataforma para compartir de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	ND	ND	ND	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible





# FORMACIÓN

## Objetivo 37:

**augmentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación.**

A nivel autonómico se favorecerá la inclusión curricular del cuerpo de conocimientos de las enfermedades raras en los distintos grados universitarios de las facultades de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación. Para ello se mantendrán reuniones con los decanatos para elaborar un continuo formativo integrando el grado, postgrado y formación continua en cada una de las áreas de la salud, sociales y de la educación.

En el ámbito universitario el objetivo se puede materializar con la incorporación en las guías docentes de los grados de las carreras universitarias de contenidos específicos sobre la atención a personas con enfermedades raras.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
37.1 Incrementar los contenidos docentes acerca de las ER en los distintos grados universitarios de la Salud, ciencias sociales y educación.	2018	2020	Decanatos Ciencias de la Salud, Sociales y Educación SMS-Desarrollo Profesional DGAD y CE DGF y PS
37.2 Sensibilizar a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER.	2018	2020	Decanatos Ciencias de la Salud SMS-Desarrollo Profesional DGAD y CE DGF y PS

## Objetivo 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).**

Se incluirán contenidos y cursos monográficos sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado en los diferentes ámbitos.

Para fomentar el aprendizaje en el marco de la formación sanitaria especializada de los centros sanitarios (hospitales y centros de salud, fundamentalmente), se potenciarán actividades formativas relacionados sobre las enfermedades raras en los planes transversales y específicos de las distintas especialidades y troncos.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
38.1 Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia.	2018	2020	DGPIFAC-CRFV SMS-Desarrollo Profesional
38.2 Introducir en los programas docentes de la formación sanitaria especializada contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las ER.	2018	2020	Ministerio de Sanidad SMS-Desarrollo Profesional Jefaturas de Estudio
38.3 Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado.	2018	2020	Decanatos facultades Consejerías Salud; Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades

## Objetivo 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 las Administración Local y Regional.**

En la región se han identificado ciertas necesidades de formación de profesionales sanitarios que atienden a personas con enfermedades raras, tanto en atención primaria como en atención hospi-

tararia referentes a la actualización de conocimientos que faciliten el diagnóstico y tratamiento de estas personas. Así mismo, se efectuarán acciones formativas en el ámbito sanitario (Plan Integrado de formación continuada Sanitaria) para divulgar y favorecer la implementación de protocolos y guías de coordinación de la asistencia sanitaria y socio-sanitaria (incluida la atención temprana).

Se incluirán actividades de formación específica sobre el conocimiento de enfermedades raras y sus consecuencias, o la respuesta educativa adecuada, en el Plan Regional de Formación del Profesorado.

También se abarcará a través de la Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública (EFIAP) la sensibilización y formación de los empleados públicos de las Administración Local y Regional, incidiendo especialmente en los que trabajan en los temas de orientación de empleo, discapacidad o valoración de la dependencia, pero sin olvidar otros colectivos como los responsables de planificación, obras públicas, parques y jardines, tráfico y transporte, etc.

Las actividades formativas contemplarán diferentes aspectos (sanitarios, sociales, educativos, laborales) para que los profesionales reconozcan mejor las características y limitaciones que las ER suponen para las personas afectadas y sus familias de cara a su inserción social, educativa y laboral.

Así mismo, para mejorar la respuesta a las personas con ER desde los servicios de atención a usuarios, en la Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública (EFIAP) se aumentará transversalmente (programa interadministrativo) el grado de sensibilización entre los profesionales frente a estas enfermedades.

Otra línea de actuación irá enfocada al desarrollo de actividades de sensibilización sobre las enfermedades raras, con la participación de personal sanitario experto y de asociaciones de afectados, en jornadas informativas que tendrán lugar en diferentes ámbitos (centros docentes, servicios sociales, etc.) con el fin de fomentar la comunicación entre colectivos, el intercambio de estándares, procedimientos armonizados de coordinación asistencial sanitaria y socio-sanitaria y guías de buenas prácticas, etc. Se incidirá en la rentabilidad de una buena coordinación socio-sanitaria y en aspectos específicos para favorecer el trabajo en red (coordinación inter-institucional).

Se efectuarán también acciones formativas para divulgación del plan en aquellas administraciones e instituciones que lo precisen. Así, los CDIAT y otros centros de tratamiento que no tengan un carácter público, pero que colaboren con este Plan y estén contemplados por los distintos protocolos que se desarrollen, deberán ser incluidos en los planes formativos que se vayan poniendo en marcha, sea mediante su inclusión parcial dentro de los planes públicos, o a través de planes específicos o convenios.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
39.1 Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.	2017	2020	DGPIFAC-CRFV SMS-Desarrollo Profesional
39.2 Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.	2017	2020	SMS: CBCG, Desarrollo Profesional

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
39.3 Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.	2018	2020	SMS: CBCG, Sección Genética Médica, Desarrollo Profesional
39.4 Actualizar las competencias (nucleares, ortopedia infantil, neuro-pediatría, adolescentes, genética médica y salud mental) en ER en el personal sanitario.	2018	2020	SMS: Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Salud Mental; Ortopedia infantil; Desarrollo Profesional
39.5 Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.	2018	2020	SMS: Sección de Genética Médica; Desarrollo Profesional
39.6 Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.	2018	2020	SMS: Cuidados Paliativos; Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Desarrollo Profesional
39.7 Actualizar 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.	2019	2020	SMS: Cuidados Paliativos; Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Desarrollo Profesional
39.8 Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.	2018	2020	Consejerías: Salud; Familia e Igualdad de Oportunidades; Educación, Juventud y Deportes EFIAP
39.9 Incluir en las actividades formativas pertinentes para los profesionales de los centros privados colaboradores que forman parte de los protocolos de AT (CDIAT,...).	2017	2020	Consejerías: Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades, Salud; Empleo, Universidades y Empresa
39.10 Informar sobre aspectos básicos clínicos y sanitarios de las enfermedades raras a personal de centros educativos y servicios sociales.	2017	2020	SMS Consejerías: Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades EFIAP
39.11 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.	2017	2020	Consejería de Educación, Juventud y Deportes
39.12 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.	2017	2020	Consejería de Educación, Juventud y Deportes
39.13 Actualizar en ER a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/discapacidad.	2018	2020	DGPV y PI IMAS EFIAP

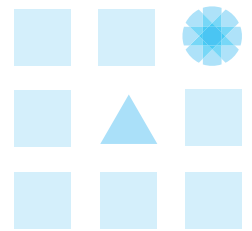


Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
39.14 Formar en necesidades de autocuidado de personas con ER a profesionales de servicios sociales.	2018	2020	EFIAP FEDER
39.15 Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER.	2018	2020	EFIAP FEDER EELL: Cartagena, Murcia, Yecla
39.16 Formar a los profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar para mejorar la calidad de la atención a las personas con ER.	2018	2020	EFIAP EELL Cartagena
39.17 Sensibilizar a los profesionales implicados de los ámbitos educativo, social y sanitario sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria en enfermedades raras y el uso de la plataforma compartida.	2019	2020	DGPIFAC-Unidad de Coordinación socio-sanitaria Consejerías: Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades; Salud; Empleo, Universidades y Empresa
39.18 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).	2017	2020	DGPIFAC- Consejería Salud DGF y PS- Consejería Familia e Igualdad de Oportunidades Consejería de Educación, Juventud y Deportes EFIAP SMS-Desarrollo Profesional

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
% de actividades formativas ejecutadas respecto a las programadas por año en formación continuada.	ND	50% de las previstas	60% de ídem	70% de ídem	80% de ídem
Realización de jornadas.	ND	Al menos una sectorial (educación, sanidad, social)	Al menos una conjunta	Al menos una sectorial	Una conjunta Tres sectoriales en todo el periodo
Elaboración de guía/acuerdo de formación en ER en grado y postgrado.	ND	ND	Disponible en un ámbito	Disponible en dos ámbitos	Disponible en tres ámbitos

ND: No Disponible





# INVESTIGACIÓN

## Objetivo 40:

### potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.

Se proponen diferentes líneas de actuación para explorar la asociación de determinadas enfermedades con alteraciones genéticas, buscar nuevas dianas terapéuticas, o valorar la utilidad de técnicas diagnósticas novedosas para el diagnóstico en la práctica clínica.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
40.1 Valorar el análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular.	2017	2020	SMS-IMIB
40.2 Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	2017	2019	SMS-IMIB
40.3 Caracterizar fenotípica y genotípicamente la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.4 Estudiar las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.5 Caracterizar clínica y molecularmente las Enfermedades Renales Hereditarias en la región.	2017	2019	SMS-IMIB
40.6 Estudiar mutaciones del gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la región.	2017	2019	SMS-IMIB
40.7 Estudiar la asociación de nuevos genes al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	2017	2019	SMS-IMIB

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
40.8 Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.9 Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	2017	2019	SMS-IMIB
40.10 Evaluar el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune primaria en España.	2017	2019	SMS-IMIB
40.11 Estudiar la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI.	2017	2020	SMS-IMIB
40.12 Identificar los aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis.	2017	2020	SMS-IMIB

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
40.1-40.12 Número de artículos publicados.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

## Objetivo 41:

### potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.

Los tratamientos de enfermedades poco frecuentes se encuentran muy vinculados al desarrollo de Medicamentos Huérfanos, pero el desarrollo de estos fármacos presenta poco interés comercial debido al escaso número de pacientes de cada una de las patologías. Por este motivo, debemos establecer los mecanismos que faciliten la puesta en marcha de Ensayos Clínicos con Medicamentos que hagan atractivo, para la industria farmacéutica, la realización de estos ensayos en nuestra Comunidad. De esta forma, también estaremos facilitando el acceso a tratamientos con medicamentos en fase de investigación a pacientes de la Región de Murcia.

Por otro lado, la disponibilidad de una plataforma inter-institucional para el registro de las necesidades y las medidas adoptadas (tratamientos farmacológicos y otros abordajes terapéuticos) permitirá potenciar nuevas líneas de investigación en la Región de Murcia.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
41.1 Desarrollo de legislación autonómica que facilite la realización de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos	2017	2017	Consejería de Salud
41.2 Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional	2017	2017	Consejería de Salud
41.3 Fomento de la realización de Ensayos Clínicos con medicamentos huérfanos.	2017	2020	SMS-Consejería de Salud
41.4 Fomento de la realización de Estudios Post-autorización con medicamentos huérfanos	2017	2020	SMS-Consejería de Salud
41.5 Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana, y otros ámbitos o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.	2017	2020	Consejerías implicadas*

\* Familia e Igualdad de Oportunidades; Salud; Educación, Juventud y Deportes; Universidad de Murcia

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
41.1-41.3 Número de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos.	18	19	22	25	27
41.4 Número de EPAs con Medicamentos Huérfanos.	18	20	23	25	27
41.5 Número de estudios relacionados con la atención temprana a niños con una ER.	0	1	1	1	1

## Objetivo 42:

### desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.

El poder determinar los factores de riesgo medioambientales que puedan favorecer la aparición de estas enfermedades, así como poder evaluar la calidad de vida de los pacientes afectados de enfermedades raras mediante el uso de indicadores estandarizados que permitan la comparación con otras enfermedades más incidentes o prevalentes pero no tan incapacitantes nos va a permitir evitar estos factores y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	2017	2020	DGPIFAC DGSPA
42.2 Investigación epidemiológica e identificación de factores de riesgo medioambientales causantes de malformaciones congénitas.	2017	2020	DGAS-SMS
42.3 Explorar la introducción de herramientas de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud de los afectados por ER.	2017	2020	DGPIFAC
42.4 Estudio de prevalencia de ER en salud mental en base a un sistema de codificación único.	2017	2020	DGAS-SMS
42.5 Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos.	2017	2018	DGAS-SMS
42.6 Estudio de ER de base genética con efecto fundador en la región.	2017	2020	SMS-IMIB

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
42.1 Publicación del estudio letalidad/supervivencia.	0	0	0	0	1
42.2 Publicación del estudio factores de riesgo medioambientales.	0	0	0	0	1

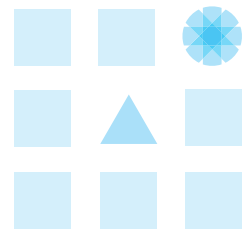
Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
42.3 Publicación de informe sobre calidad de vida.	0	0	0	0	1
42.4 Publicación del estudio prevalencia ER mentales.	0	0	0	0	1
42.5 Publicación del estudio sobre costes cuidados pediátricos paliativos.	0	0	0	0	1
42.6 Publicación de estudio de ER de base genética con efecto fundador en la región.	0	0	0	0	1





# SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN





El Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se formula con un horizonte temporal situado en el año 2020 y está orientado a la mejora continua de la atención a los ciudadanos afectados por alguna enfermedad rara para incrementar su calidad de vida. Incluye el seguimiento continuado del mismo, como uno de sus instrumentos clave, que generará información de los procesos previstos y de los resultados alcanzados durante su periodo de vigencia, lo que permitirá convertirlo en un instrumento de gestión actualizado y dinámico.

La meta última del PIER es mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una ER. Sin embargo evaluar de una manera objetiva, cuantificada, el impacto del conjunto de actividades del PIER es una tarea compleja. Se contempla en el Plan la realización de estudios que orienten sobre la calidad de vida de los afectados, sirviéndose para ello del Sistema de Información de las Enfermedades Raras de la Región de Murcia, pero también se han expuesto las limitaciones actuales de estos sistemas de información. Es por esta razón que el PIER plantea para cada línea estratégica una serie de actuaciones en cada objetivo. Actuaciones y objetivos han sido traducidos en indicadores cuantificables que permitirán conocer el grado de avance de las líneas y potenciar aquellas actuaciones que lo requieran.

La complejidad de las actuaciones a realizar en el marco de este plan, así como la variedad de organismos implicados en su implementación y la necesidad de coordinación con otros planes, programas y actuaciones de ámbito autonómico, estatal e internacional, justifica el establecimiento de una estructura para la evaluación y seguimiento que asegure la adopción de las medidas necesarias para el cumplimiento del mismo. Dicha estructura funcional está constituida por una Comisión de Dirección una Comisión Técnica, los responsables de las líneas estratégicas y el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

La Comisión de Dirección del Plan Integral de Enfermedades Raras es el órgano de dirección máximo rango, que recibirá información sobre el grado de cumplimiento en cada línea estratégica y aprobará en caso necesario los cambios de sus contenidos propuestos desde la Comisión Técnica o desde las diferentes Consejerías. Se reunirá al menos con carácter anual y en ella se integrarán los órganos directivos implicados en su puesta en marcha.

## COMISIÓN DE DIRECCIÓN

- Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Consejería de Salud
- Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud
- Consejería de Educación, Juventud y Deportes.
- Consejería de Familia y e Igualdad de Oportunidades.

La Comisión Técnica para seguimiento y evaluación del plan, realizará el seguimiento global del plan y la evaluación de sus objetivos y actuaciones, mediante las herramientas que se consideren necesarias, proponiendo a la Comisión de Dirección los cambios y ajustes que considere oportunos. Esta comisión tendrá carácter interdepartamental y estará formada por los representantes de las unidades orgánicas que la integran que, a su vez, serán los responsable de cada una de las líneas estratégicas definidas. La comisión podrá invitar los componentes que se consideren oportunos. Se reunirá al menos con carácter anual y sus funciones se centrarán en:

- Impulsar la ejecución del plan.
- Coordinar la ejecución del plan con otras estrategias y planes autonómicos, estatales e internacionales, relacionados con las líneas estratégicas del PIER.
- Aprobar los documentos de evaluación del plan.

## COMISIÓN TÉCNICA

Líneas estratégicas	Unidad orgánica responsable
Epidemiología	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.
Información	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud
Prevención, detección precoz y diagnóstico	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud
Asistencia Sanitaria	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.
Recursos terapéuticos	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.
Educación	Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.
Servicios Sociales	Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.
Investigación	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.
Formación	Dirección General de Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud.
Coordinación socio-sanitaria	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Las unidades orgánicas responsables de cada línea estratégica asumirán su puesta en marcha, ya sea por sí solas o en colaboración con otras unidades orgánicas o administrativas. Designarán un responsable de cada línea estratégica que, a los efectos de este Plan, actuará en su representación y se integrará como miembro nato de la Comisión Técnica. Sus funciones son las siguientes:

- Ejecutar las actuaciones oportunas para el logro de los objetivos coordinándose con los agentes implicados.
- Proponer a la Comisión Técnica los ajustes necesarios para la consecución de los objetivos de la línea estratégica.
- Aportar la información necesaria para la evaluación.
- Incorporar las actividades previstas en los Contratos de Gestión anuales formalizados por los diferentes organismos implicados (SMS, IMAS, EELL, etc.).

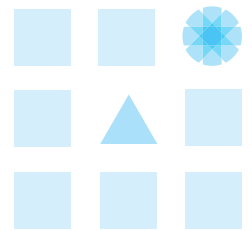
La evaluación y seguimiento se apoya en el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria de la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, que actuará como secretaria de la Comisión Técnica y recabará anualmente información sobre el cumplimiento de los objetivos e indicadores establecidos en cada línea estratégica a través de los responsables designados y elaborará un informe anual de seguimiento. Tras la finalización del periodo de vigencia del plan, elaborará una memoria final, que especifique los logros alcanzados de manera global. La evaluación del plan será aportada a la Comisión Técnica para que proponga las medidas oportunas a la Comisión de Dirección.



# BIBLIOGRAFÍA







Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 (DO L 155 de 22.6.1999, p.1), por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003).

Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos (DO L 18 de 22.1.2000, pp. 1-5), modificado por Reglamento (CE) nº 596/2009, del Parlamento Europeo y del Consejo de 18 de junio de 2009 (DO L 188, 18.7.2009, p.14).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre). Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015

Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización (BOE núm. 222, de 16 de septiembre). Texto consolidado: última modificación: 8 de julio de 2015.

Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud (BOE núm. 270, de 11 de noviembre).

Acuerdo del Pleno del Senado por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, aprobado por la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales en su reunión del día 18 de diciembre de 2006 (543/000016). (BOCG núm. 659, de 23 de febrero de 2007).

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2013. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en:

[http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia\\_Enfermedades\\_Raras\\_SNS\\_2014.pdf](http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf)

Orden de 16 de diciembre de 2009, de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y

Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 5, de 8 de enero), modificada por Orden de 23 de diciembre de 2013, de la Consejería de Sanidad y Política Social (BORM núm. 9, de 13 de enero).

ORDEN SCO/1730/2005, de 31 de mayo, por la que se crean y suprimen ficheros de datos de carácter personal gestionados por el Departamento (BOE núm. 138, de 10 de junio). Creación del Registro de Enfermedades Raras y banco de muestras. Disponible en: <https://registoraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx>

Orden de 16 de diciembre de 2009 de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia. (BORM núm. 8, de 8 de enero)

Titos-Gil S, Arizo-Luque V, Palomar-Rodríguez JA. Aproximación a las enfermedades raras en la Región de Murcia 2002-2009. Murcia: Consejería Sanidad y Política Social; 2011.

Decreto 223/2015, de 16 de septiembre, por el que se establecen los criterios de gestión y funcionamiento del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (BORM núm. 216, 18 de septiembre).

Titos Gil S, Segura Aroca M, Moreno López AB, Sánchez Escámez A, Sánchez Pardo M, Abellán Pérez MV, López Díez LM, Palomar Rodríguez JA. Prevalencia de enfermedades raras en la Región de Murcia 2013. Murcia: Consejería de Sanidad; 2015.

Testa MA, Simonson DC. Assessment of Quality-of-Life Outcomes. N Eng J Med. 1996;334:835-840

Global burden of disease. Organización Mundial de la Salud. Ginebra. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: [http://www.who.int/healthinfo/global\\_burden\\_disease/gbd/en/](http://www.who.int/healthinfo/global_burden_disease/gbd/en/)

Botella Rocamora P, Zurriaga Lloréns O; Posada de la Paz M, Martínez Beneito, MA, Bel Prieto E, Robustillo Rodela A, Ramalle Gómara E, Durán Plá E, Sánchez -Porro Valadés P. Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003 (Spain). Madrid; 2006. Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (REPIER). [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: <https://spainrdr.isciii.es>

Vigilancia de los cánceres raros en Europa. Executive Agency for Health and Consumers (EAHC) of the European Commission. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: <http://www.rarecare.eu>

Rincón A, González D, Robustillo A et al. Mortalidad y años potenciales de vida perdidos por enfermedades raras en la Comunidad de Madrid en el periodo 1999-2003. Boletín Epidemiológico de la Comunidad de Madrid. 2008;14(2).

González-Meneses López A, Benavides J, Fernández de la Mota E, et al. Plan DE Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. Epidemiología de las enfermedades raras. Consejería de Salud. Junta de Andalucía; 2007.

Margolles M, Mérida S. Mortalidad por Enfermedades Raras en Asturias, 1987-1998. Consejería de Salud y Servicios Sanitarios. Gobierno del Principado de Asturias; 2006.

Orphanet-España. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Joint Action 'Promoting Implementation of Recommendations on Policy, Information and Data for Rare Diseases' (RD-ACTION) of the European Commission. [Actualizado el 30 de noviembre de 2016. Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: [www.orphanet-espana.es](http://www.orphanet-espana.es)

Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Guía de enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en:

<http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=19/10/2012-ef90883d23>.

Plan Integral de Atención a la Mujer (PIAM). Murcia: Consejería de Sanidad y Política Social. Servicio Murciano de Salud; 2012. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en:

[https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/266164-PIAM\\_2012.pdf](https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/266164-PIAM_2012.pdf)

Programa de atención al niño y al adolescente: guía de apoyo al programa (PANA). Murcia: Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad; 2007. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: [https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/109845-109845-guia\\_pediatras\\_todo.pdf](https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/109845-109845-guia_pediatras_todo.pdf)

Comisión Regional Farmacia y terapéutica de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: <http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=285307&expand=1>

Ayudas para pacientes del Servicio Murciano de Salud afectados de errores innatos del metabolismo de especial seguimiento. Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en:

[https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1300&IDTIPO=240&RASTRO=c179\\$m2465](https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1300&IDTIPO=240&RASTRO=c179$m2465)

Prestación ortoprotésica del Servicio Murciano de Salud. Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en:

[https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1667&IDTIPO=240&NOMBRECANAL=Personas+con+Discapacidad&RASTRO=c179\\$m2464,2465](https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1667&IDTIPO=240&NOMBRECANAL=Personas+con+Discapacidad&RASTRO=c179$m2464,2465)

Intranet del Servicio Murciano de Salud (SoMoS+) Murcia: Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en:

<http://www.sms.carm.es/somos/portal/index.pl>

Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y Domiciliaria. Murcia: Educarm. Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: <https://www.murciaeduca.es/eaehd/sitio/>

Atención a la diversidad. Murcia: Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: <http://diversidad.murciaeduca.es/contacto.php>

Servicio de Atención a la diversidad y voluntariado Universidad de Murcia. Murcia: Universidad de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: <https://www.um.es/adyv/diversidad.php>

Servicio Regional de Empleo y Formación de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo / CARM; 2010. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: <http://www.sefcarm.es/>

Guía de recursos sociales para personas con discapacidad de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Trabajo, Consumo y Política Social; 2004. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en:

[https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=3621&IDTIPO=100&RASTRO=c697\\$m3617](https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=3621&IDTIPO=100&RASTRO=c697$m3617)

Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras. Federación Española de Enfermedades Raras. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/encuentre-informacion-y-consiga-ayuda>

Estudio sobre situación de las Necesidades Socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España (Estudio ENSERio). Ávila: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); 2009 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: [https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio\\_ENSERio.pdf](https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf)

Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas (Estudio ENSERio2). Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); 2013 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: [https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio\\_ENSERio2\\_FEDER\\_DEF.pdf](https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio2_FEDER_DEF.pdf)

Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares. Madrid: Real Patronato de Discapacidad y el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: <http://www.asem-esp.org/descargas/publicaciones/2013-01-MapaRecursosSanitarios.137.pdf>

Posada M, Abaitua I. Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras ubicados en la Comunidad de Madrid. Sevilla: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: <http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-comunicacion/fd-noticias/Recursos-Clinicos-Investigacion-en-CAM-Fundacion-FEDER.pdf>

Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización (BOE núm. 269, de 6 de noviembre).

Cartera de Servicios de enfermedades genéticas. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: <http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=210566&idsec=4754>

Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo (BOE núm. 55, de 4 de marzo). Texto consolidado: última modificación: 22 de septiembre de 2015.

Protocolo para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias en la detección y diagnóstico del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad-TDAH. Murcia: Consejería de Sanidad y Consumo; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: [https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo\\_2012.pdf](https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo_2012.pdf)

Protocolo para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias en la detección e intervención temprana en los Trastornos de Espectro Autista-TEA. Murcia: Subdirección General de Salud Mental. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad y Política Social; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: [https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo\\_2012.pdf](https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo_2012.pdf)

- Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica (BOE núm. 159, de 4 de julio). Texto consolidado. Última modificación: 2 de junio de 2011.
- (2014/286/UE) Decisión Delegada de la Comisión, de 10 de marzo de 2014, por la que se establecen los criterios y las condiciones que las redes europeas de referencia y los prestadores de asistencia sanitaria que deseen ingresar en las redes europeas de referencia deben cumplir Texto pertinente a efectos del EEE (DO L147/72 de 17.5.2014).
- Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación (BOE núm.34, de 8 de enero). Texto consolidado: sin modificaciones.
- Cuidados paliativos pediátricos en el Sistema Nacional de Salud: criterios de atención. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2014 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: [http://www.msps.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/01-Cuidados\\_Paliativos\\_Pediatricos\\_SNS.pdf](http://www.msps.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/01-Cuidados_Paliativos_Pediatricos_SNS.pdf)
- Craig F, Huijter AS, Benini F, Kuttner L, Wood C, Ferraris PC, et al. IMPaCCT: Standards for paediatric palliative care in Europe. *Eur J Palliat Care.* 2007;14(3):109–16.
- Downing, J R, Ling Julie, Benini Franca, Payne Sheila PD. Core competencies for education in Paediatric Palliative Care. *Eur J Palliat Care.* 2013;20(2):1–35
- Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales (BOE núm. 174, de 20 de julio).
- Directiva 2003/94/CE de la Comisión, de 8 de octubre de 2003, por la que se establecen los principios y directrices de las prácticas correctas de fabricación de los medicamentos de uso humano y de los medicamentos en investigación de uso humano (DO L262/22 14.10.2003).
- Real Decreto 824/2010, de 25 de junio, por el que se regulan los laboratorios farmacéuticos, los fabricantes de principios activos de uso farmacéutico y el comercio exterior de medicamentos y medicamentos en investigación (BOE núm. 165, de 8 de julio). Texto consolidado. Última modificación: 19 de octubre de 2013.
- Directiva 90/385/CEE del Consejo, de 20 de junio de 1990, relativa a la aproximación de las legislaciones de los Estados miembros sobre los productos sanitarios implantables activos (DO L189 de 20.7.1990, pp. 17-36).
- Real Decreto 477/2014, de 13 de junio, por el que se regula la autorización de medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial (BOE núm. 144, de 14 de junio).
- Real Decreto 1616/2009, de 26 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios implantables activos (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).
- Directiva 93/42/CEE del Consejo, de 14 de junio de 1993, relativa a los productos sanitarios (DO L 169 de 12.7.1993, pp. 1-43).
- Real Decreto 1591/2009, de 16 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).
- Directiva 98/79/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 27 de octubre de 1998 sobre productos sanitarios para diagnóstico in vitro (DO L 331, de 7.12.1998, p.1-37).

Real Decreto 1662/2000, de 29 de septiembre, sobre productos sanitarios para diagnóstico “in vitro” (BOE núm. 235, de 30 de septiembre de 2000).

Orden SSI/1329/2014, de 22 de julio, por la que se modifican la cartera común suplementaria de prestación con productos dietéticos y las bases para la inclusión de los alimentos dietéticos para usos médicos especiales en la oferta de productos dietéticos del Sistema Nacional de Salud y para el establecimiento de los importes máximos de financiación (BOE núm. 180, de 25 de julio).

Instrucción nº 4/2012, de 12 de julio, de la Dirección Gerencia del Servicio Murciano de Salud, por la que se establece el procedimientos a seguir para facilitar la prestación de productos dietéticos en el ámbito del sistema sanitario público de la Región de Murcia (BORM núm. 171, de 25 de julio).

Instrucción nº 9/2014, de 23 de diciembre, de la Dirección Gerencia del Servicio Murciano de Salud, por la que se establece el procedimiento a seguir para facilitar la prestación con productos dieto-terápicos a pacientes con patologías de especial seguimiento en el ámbito del sistema sanitario público de la Región de Murcia (BORM núm. 105, de 2 de enero de 2015).

Orden de 20 de mayo de 2015, de la Consejería de Sanidad y Política Social, por la que se establecen las normas reguladoras de las ayudas del Servicio Murciano de Salud, a personas afectadas de errores innatos del metabolismo de especial seguimiento (BORM núm. 126, de 3 de junio).

Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT) Libro blanco de Atención Temprana. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2000 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: <http://www.gat-atenciontemprana.org/>

Orden de 24 de noviembre de 2006, de la Consejería de Educación y Cultura por la que se dictan instrucciones sobre el funcionamiento de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (BORM núm. 295, 23 de diciembre).

Orden de 24 de marzo 2015, de la Consejería de Educación, Cultura y Universidades por la que se crea el Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica Específico de Dificultades Específicas del Aprendizaje y TDAH (BORM núm. 80 de 9 de abril)

Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación (BOE núm. 106, de 4 de mayo). Texto consolidado. Última modificación: 29 de julio de 2015.

Decreto nº 359/2009, de 30 de octubre, por el que se establece y regula la respuesta educativa a la diversidad del alumnado en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 254, 3 de noviembre).

Orden de 23 de mayo de 2012, de la Consejería de Educación, Formación y Empleo, y de la Consejería de Sanidad y Política Social por la que se establece y regula la Atención Educativa al alumnado enfermo escolarizado en Centros Docentes Públicos y Privados concertados de la Región de Murcia y se crea el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria (BORM núm. 131, de 7 de junio).

Resolución de la Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad, por la que se dan instrucciones para el desarrollo del Programa experimental de Atención Sanitaria Especializada en horario escolar dirigido al alumnado que precise cuidados sanitarios especializados y continuados en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, para el curso académico 2015-2016 (BORM núm. 249, de 28 de octubre).

Resolución de 15 de junio de 2015, de la Dirección General de Calidad Educativa, Innovación y Atención a la Diversidad, por la que se establece el alumnado destinatario de los planes de trabajo individualizados y orientaciones para su elaboración (BORM núm. 143, de 24 de junio).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre). Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015.

Ley 3/2003, de 10 de abril, del Sistema de Servicios Sociales de la Región de Murcia (BORM núm. 99, de 2 de mayo).

Centros de Referencia Estatales (CRE). Madrid: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: [http://www.dependencia.imserso.es/imserso\\_01/centros/cre/centros\\_referencia\\_funcionamiento/index.htm](http://www.dependencia.imserso.es/imserso_01/centros/cre/centros_referencia_funcionamiento/index.htm)

Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras. Burgos: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: [http://www.creenfermedadesraras.es/creer\\_01/index.htm](http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/index.htm)

Real Decreto 751/2014, de 5 de septiembre, por el que se aprueba la Estrategia Española de Activación del Empleo 2014-2016 (BOE núm. 231, de 23 de septiembre), que deroga la Estrategia Española de Empleo 2012-2014, aprobada por Real Decreto 1542/2011, de 31 de octubre (BOE núm. 279, de 19 de noviembre).

Resolución de 4 de febrero de 2010, de la Secretaría General de Política Social y Consumo, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, en materia de órganos y procedimientos de valoración de la situación de dependencia (BOE núm. 62, de 12 de marzo).

Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad (ORIAD). Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: [https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=2885&RASTRO=c179\\$m&IDTIPO=221](https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=2885&RASTRO=c179$m&IDTIPO=221)

Orden de 9 de abril de 2007, de la Consejería de Trabajo y Política Social, por la que se crea la Oficina Regional de Información y Atención a la Dependencia y a la Discapacidad (BORM núm. 103 de 7 de julio de 2007)

I Plan Nacional de Accesibilidad 2004-2012. Madrid: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2013 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: [http://femp.femp.es/files/566-308-archivo/IPLANNACIONALACCESIBILIDAD2004\\_2012\[1\].pdf](http://femp.femp.es/files/566-308-archivo/IPLANNACIONALACCESIBILIDAD2004_2012[1].pdf)

Estrategia de Ciudad Murcia 2020. Murcia: Ayuntamiento de Murcia; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: <http://www.estrategiamurcia.es/>

Ley 4/2016, de 15 de abril, de regulación de los procedimientos de emergencia ciudadana en la Administración de la Región de Murcia. (BORM núm. 126, de 25 de mayo de 2016).

Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. (BOE núm. 128, de 29 de mayo). Texto consolidado. Última modificación 15 de agosto de 2016.

Libro Blanco de Coordinación Socio-sanitaria. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2011 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en:

[https://www.msssi.gob.es/novedades/docs/Libro\\_Blanco\\_CCS\\_15\\_12\\_11.pdf](https://www.msssi.gob.es/novedades/docs/Libro_Blanco_CCS_15_12_11.pdf)

Orden de 2 de marzo de 2006, conjunta, de las Consejerías de Sanidad y de Trabajo y Política Social, para la coordinación de actuaciones relativas a la atención socio-sanitaria en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 67, de 22 de Marzo de 2006).

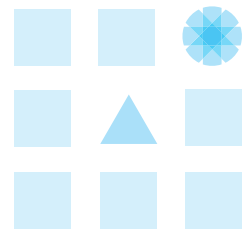
Protocolo de Coordinación Socio-sanitaria en la Atención a las personas con Trastorno Mental Grave y/o Drogodependencia (TMG\_D). Murcia: Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria. Comunidad Autónoma Región de Murcia y Fondo Social Europeo; 2016 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: [https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=6413&IDTIPO=100&RASTRO=c890\\$m](https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=6413&IDTIPO=100&RASTRO=c890$m)

Proyecto INCA. Horizon 2020 - EU Framework Programme for Research and Innovation & European Innovation Partnership on Active and Healthy Ageing (EIP on AHA). Directorate-General for Health and Food Safety. European Comission [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: [http://www.in3ca.eu/?page\\_id=60&lang=es](http://www.in3ca.eu/?page_id=60&lang=es)



# ABREVIATURAS





acGH (microarrays de CGH). Técnica de Hibridación Genómica Comparativa en formato de microarrays.

ACNEAE. Alumnos con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo.

ADN. Ácido desoxirribonucleico.

AEMPS. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.

AL. Maestro de Audición y Lenguaje.

AP. Atención Primaria.

APVP. Años Potenciales de Vida Perdidos.

AT. Atención Temprana.

ATE. Auxiliar Técnico Educativo.

BVD. Baremo de Valoración de los Grados de y niveles de Dependencia.

CBGC. Centro de Bioquímica y Genética Clínica.

CDIAT. Centro de Desarrollo Infantil y Atención Temprana.

Cf-DNA. ADN Fetal Libre en Sangre Materna.

CFVRM. Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia.

CIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

CIE-10. Clasificación internacional de enfermedades, décima versión.

CIEO-3 Clasificación Internacional de Enfermedades para Oncología. Versión 3.

CISNS. Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

CMBD-AH. Conjunto Mínimo de Datos Básicos al Alta Hospitalaria.

CRE. Centro de Referencia Estatal.

CREER. Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras.

CRFT. Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica.

CSM. Centros de Salud Mental.

CSUR. Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud.

DGAS. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.

DGCE. Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

DGF y PS. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

DGAD y CE. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

DGFP y ERE. Dirección General de Formación Profesional y Enseñanzas de Régimen Especial. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

DGPE y RRHH. Dirección General de Planificación Educativa y Recursos Humanos. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

DGPV y PI. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

DGIPT. Dirección General de Informática, Patrimonio y Telecomunicaciones. Consejería de Hacienda y Administraciones Públicas.

DGPIFAC. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

DGSPA. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

DGUI. Dirección General de Universidades e Investigación. Consejería de Empleo, Universidades y Empresa.

EAEHD. Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y Domiciliaria.

ECEMC. Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.

EELL. Entidades Locales.

EPIAP. Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública.

EIM. Errores Innatos del Metabolismo.

EMA. Agencia Europea de Medicamentos (European Medicines Agency).

ENAC. Entidad Nacional de Acreditación.

EOEP. Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica.

ER. Enfermedad/es Rara/s.

ERN. Red Europea de Enfermedades Raras (European Reference Networks).

EUROPLAN. Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales para las Enfermedades Raras.

EURORDIS. Organización Europea de Enfermedades Raras.

EVE. Escala de Valoración Específica.

FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras.

HCE. Historia Clínica Electrónica.

HCU Virgen de la Arrixaca. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

IIER. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

ILE. Interrupción Legal del Embarazo.

IMAS. Instituto Murciano de Acción Social.

IMSERSO. Instituto de Mayores y Servicios Sociales.

INCA Introducción Inclusiva al Cuidado Integral.

IRDIRC. Consorcio Internacional de Enfermedades Raras.

ISCIH. Instituto de Salud Carlos III

LCHAD o LCHADD. Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga.

LOE. Ley Orgánica de Educación.

MCAD o MCADD. Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media.

MERS. Medicamentos Sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.

MH. Medicamentos Huérfanos.

MSSSI. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

NACER. Servicio de Acompañamiento en torno al Nacimiento.

NCF. Normas de Correcta Fabricación.

NGS. La secuenciación masiva de ADN o secuenciación de nueva generación (Next Generation Sequencing).

NNE. Necesidades Educativas Especiales

OMI-AP. Programa de gestión de los profesionales sanitarios de atención primaria.

ORIAD. Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad.

ORPHANET. Portal de información de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

PANA. Programa de Atención al Niño y al Adolescente en la Región de Murcia.

PcD. Personas con Discapacidad.

PCN. Programa de Cribado Neonatal de las Enfermedades Endocrino-Metabólicas.

PIAM. Plan Integral de Atención a la Mujer en la Región de Murcia.

PIER. Plan Integral de Enfermedades Raras.

Plumier XXI. Aplicación de gestión de centros educativos en la Región de Murcia.

PROPOSITUS. Hoja informativa publicada por el grupo ECEMC destinada a profesionales sanitarios (y las familias de los pacientes afectados) algunos aspectos importantes relacionados con las malformaciones y otros defectos congénitos.

Proyecto RARECARE. Proyecto de Vigilancia de los Cánceres Raros en Europa.

PT. Maestro de Pedagogía Terapéutica.

PTI. Plan de Trabajo Individualizado.

PTTP. Patologías, Técnicas, Tecnologías y Procedimientos.

RAM. Reacción Adversa a un Medicamento.

Red TerCel. Red de Terapia Celular.

REpIER. Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras.

RETICS. Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud.

RHA. Reproducción Humana Asistida.

RHB. Rehabilitación.

RN. Recién Nacido.

SAED. Servicio de Apoyo Educativo Domiciliario.

SDGTI. Subdirección General de Tecnologías de la información. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

SELENE. Plataforma de gestión asistencial e historia clínica electrónica en asistencia sanitaria especializada.

SIER RM. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

SIO ER. Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras.  
SITE. Servicio de Información Telefónica para la Embarazada.  
SITTE. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español.  
SMART CITY. Proyecto Europeo Ciudad Inteligente.  
SMS. Servicio Murciano de Salud.  
SNS. Sistema Nacional de Salud  
SoMoS+. Página web interna propia del Servicio Murciano de Salud.  
SpainRDR. La Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación.  
TIC. Tecnología de la Información y Comunicación.  
TMR. Tumor Maligno Raro.  
UE. Unión Europea.





Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia

