

Las Enfermedades Raras en España: Estado de situación y oportunidades de transformación en el nuevo contexto digital

Fundación Gaspar Casal (María Errea, Blanca Franch)

Con la colaboración de:

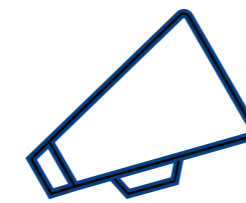


Con el aval de:



**Políticas públicas para la salud:
perspectivas desde la economía y la sanidad**





Antes de empezar...

Sirva este trabajo para ayudar a visibilizar las enfermedades raras y alcanzar una mejor toma de decisiones en beneficio de las personas que conviven con una enfermedad rara

Índice

1 Motivación y Objetivo

2 Métodos

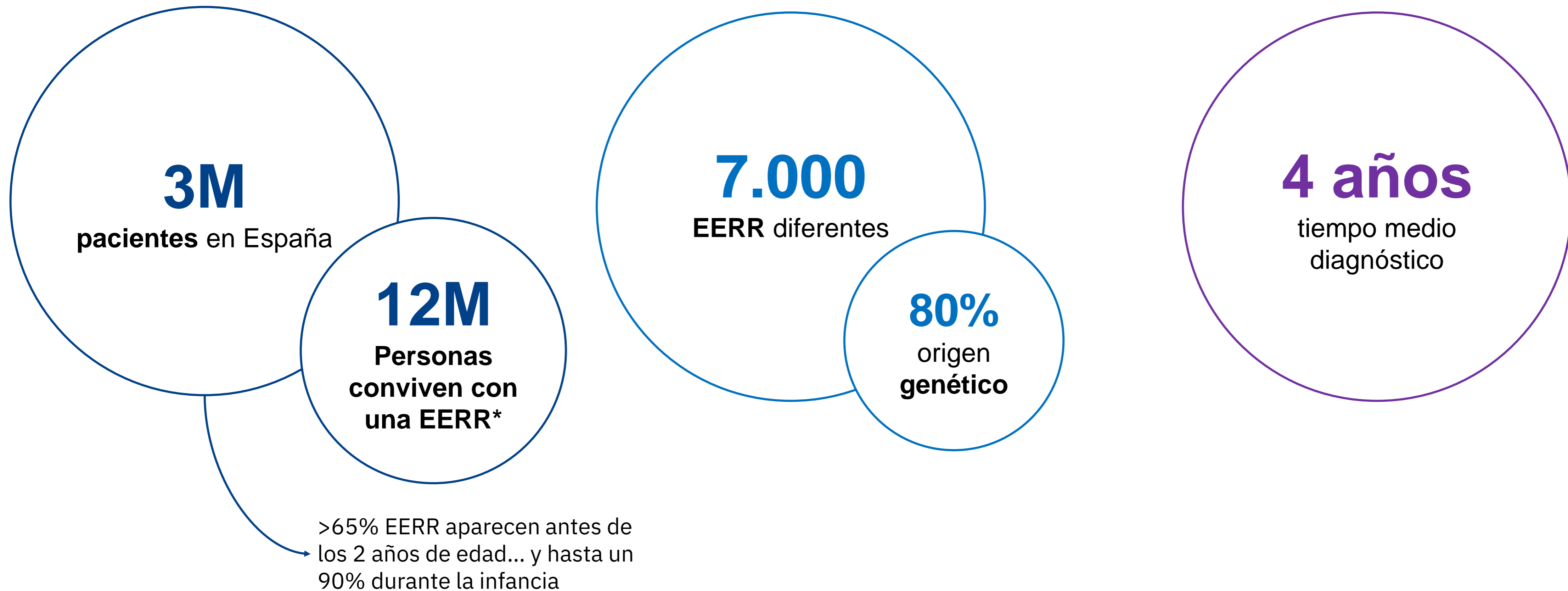
3 Resultados

4 Siguietes pasos

01

Motivación y objetivo

Antes de empezar... las Enfermedades Raras en números



*No debemos olvidar a las familias y cuidadores.

Y, más allá de los grandes números, debemos tener en cuenta el impacto sobre la vida de los pacientes, sus familias y sus cuidadores

- 1 Son enfermedades **de carácter crónico e incapacitante**, que por lo tanto afectan tanto al que las sufre, como a su entorno (familiares y cuidadores)
- 2 **Gestión de la incertidumbre:** los pacientes (y sus familias) se enfrentan a las dificultades de “no saber” por el retraso diagnóstico... e incluso, la falta de diagnóstico
- 3 Sólo un **34% del colectivo tiene acceso a un tratamiento efectivo** (menos del 10% son indicaciones específicas para su Enfermedad Rara)
- 4 El **alto coste “out of pocket”** en el que incurre el colectivo y sus familias: **más del 20% de los ingresos para casi el 30% de estas familias**
- 5 **La discriminación:** el 43% de las personas con una Enfermedad Rara afirma haberse sentido discriminado. Esto, junto a los mayores índices de discapacidad, se traduce en menor acceso al empleo, menor integración en la comunidad...

Si bien, ya existe una acción clara ante ellas, en parte gracias al gran movimiento asociacionista que las rodea

La acción pública Europea y Nacional ante las Enfermedades Raras

- Europlan: acelerar la elaboración e implementación de Planes/Estrategias Nacionales de EERR a nivel internacional.
- Redes Europeas de Referencia: para mejorar el acceso al diagnóstico, tratamiento y asistencia sanitaria de calidad de las enfermedades más vulnerables.
- En España, a nivel Nacional se dispone de una Estrategia Nacional (la primera en 2009, actualizada en 2014), así como de estrategias autonómicas en buena parte de las CCAA.

Los objetivos

(1)

Ofrecer un **análisis de situación** del contexto de las **Enfermedades Raras a nivel europeo, español y autonómico.**

(2)

Consensuar acciones prioritarias para continuar enfrentando, con una mentalidad colaborativa, las problemáticas asociadas a las EERR; con especial interés en **identificar cómo la digitalización y la atención domiciliaria pueden ser clave** para mejorar la asistencia sanitaria y calidad de vida de estos pacientes.

Todo ello consolidado en este informe:

“Las EERR en España: estado de situación y oportunidades de transformación en el nuevo contexto digital”

Con la colaboración de:



Con el aval de:

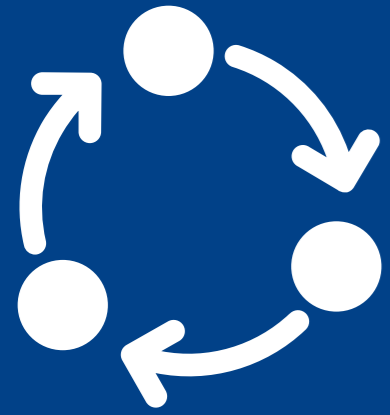


Acceso al informe:
[Pincha aquí](#)



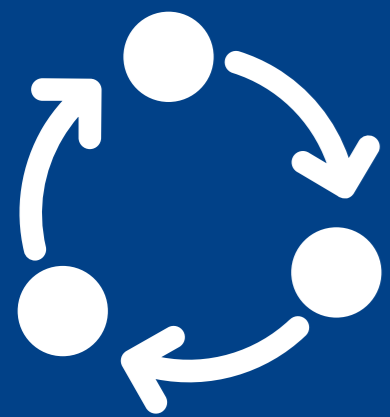
02

Método



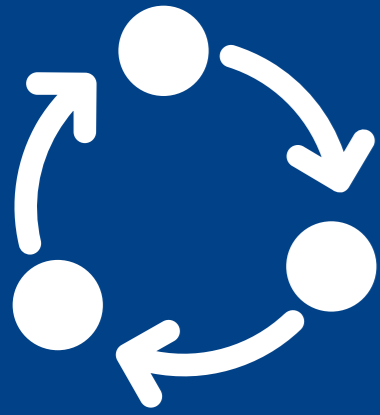
Metodología

1. Revisión y Síntesis de Planes y Estrategias Europeas, Nacionales y Autonómicas en EERR
2. Focus Group con expertos y representantes de pacientes



Metodología I/II: Revisión y Síntesis de Planes y Estrategias Europeas, Nacionales y Autonómicas en EERR

- Para cada plan / estrategia revisada, se han extraído:
- Plan estratégico (objetivos) y acciones
 - Acciones adicionales fuera del plan estratégico (por ej., campañas)
 - Estado del registro de EERR
 - Agentes decisores y Asociaciones involucradas
 - Presupuesto
 - Líneas de futuro



Metodología II/II: Focus Group con expertos y representantes de pacientes

Madrid, Octubre de 2023

Grupo de expertos:

Antoni Gilabert. Director del Área de Innovación y Partenariado del Consorci de Salut i Social de Catalunya.

Encarna Guillén. Presidenta Asociación Española de Genética Humana. Jefa de Servicio de Pediatría del Hospital C.U. Virgen de la Arrixaca, Murcia.

María Martín Ayala. Jefa de Servicio de Humanización y Coordinación Sociosanitaria de la Consejería de Sanidad de Castilla La Mancha.

Sonia Martín. Directora General de Planificación Sanitaria, Investigación e Innovación de la Junta de Castilla y León.

José Luis Poveda. Director Gerente del Hospital Universitari i Politècnic La Fe y Grupo Orphar de la SEFH.

Carolina Rodríguez. Jefa de Área de Atención al Paciente de la Consejería de Sanidad de Madrid.

Javier Ventosa. Subdirector Xeral de Atención Sociosanitaria e Innovación Asistencial, Dirección Xeral de Maiores e Atención Sociosanitaria Consellería de Políticas Sociais de la Xunta de Galicia.

Daniel de Vicente. Miembro de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

- 8 participantes de reconocida experiencia en la temática.
- Sesión de 3 horas a partir de una serie de preguntas, previamente estructuradas y compartidas con los participantes.
- Finalidad: obtener una hoja de ruta, a modo decálogo de acciones, para mejorar la asistencia sanitaria y la calidad de vida de las personas que conviven con Enfermedades Raras.

03

Resultados

A continuación, se
revisarán los
resultados para cada
uno de los 3 niveles

Europa

España

CCAA

Europa | Aprendizajes del nivel europeo

Áreas clave extraídas de Europa

EUROPLAN propone la siguiente **guía metodológica** como punto de partida para realizar un plan de EERR: [2 EUROPLAN Recommendations for Rare Disease National Plans Final.pdf \(eurordis.org\)](#)

A continuación, se presentan las **principales recomendaciones** del EUROPLAN:

1. Establecer **planes** específicos para EERR
 - **++ FGC** >> asegurando **presupuesto** específico
2. Impulsar los **registros de EERR**
 - Asegurar una **codificación común y homogénea** de cada ER
 - Desarrollar una **BBDD integrada y fácilmente accesible**
 - **++ FGC** >> crítico tener una codificación común para la integración del dato en Data Lake, alineado estándares (CIE-10 y ReeR)
3. Promover **enfoques interdisciplinarios a los casos**
4. **Mapear los centros especializados** en la propia región; **y fomentar la participación** de investigadores y dichos centros **en proyectos / redes de EERR** tanto nacionales como europeas. Incluyendo las Redes Europeas de Referencia en EERR.

++ FGC >> continuar el **impulso de la Unidad de Enfermedades Raras de Adultos en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla** (arranque: 2020) **y la participación en CIBERER**

5. **Promover el *patient empowerment***: formación, concienciación, **participación comunitaria**, acceso a información actualizada, soporte a asociaciones de pacientes...
 - **++ FGC** >> aprovechar el conocimiento existente y de alta calidad proporcionado a través de las propias **asociaciones** para redirigir a los pacientes; así como fuentes tales como **Orphanet**

Proyectos / recursos relevantes

Redes Europeas de Referencia en EERR (24 redes): redes virtuales que reúnen a proveedores especializados de salud de toda Europa para compartir conocimiento e incluso dar servicio directo. Existen para patologías como: EERR óseas, EERR endocrinas, cánceres raros en adultos, trasplante infantil...

Orphanet: recurso digital para informarse sobre EERR

España | Aprendizajes del nivel España

Áreas clave extraídas de la Estrategia Nacional (2014)

1. Información sobre las enfermedades raras

- **“Portal de Atención al Paciente:** habilitar información sobre los recursos de atención disponibles para pacientes, cuidadores y familias. Formar en cuidado y autocuidado.
- Sanitarios mejor formados en EERR: aumentar formación en grados / posgrados
- **Formación continuada en la Atención Primaria (+ herramientas digitales)**

2. Prevención y detección precoz

- Aumentar los programas de **cribado neonatal (referencia: SERGAS)**
- Potenciar **los programas de genética y acceso a pruebas diagnósticas**
- Promover la prevención primaria (para enfermedades susceptibles)
- Agilizar mecanismos de sospecha en AP (**+ herramientas digitales**)

3. Atención sanitaria

- Integral: rehabilitación (física, cognitiva, sensorial), atención psicológica, etc.
- Asegurar continuidad asistencial

4. Terapias

- Garantizar acceso en tiempo y forma a MH
- Fomentar acceso a terapias avanzadas

5. Atención sociosanitaria

- Coordinar la acción pública
- Garantizar integración social: empleo, educación, etc.
- Campañas de concienciación
- Apoyo a las asociaciones

6. Investigación

- Apoyo a las iniciativas de investigación y desarrollo de Medicamentos Huérfanos. **Un registro hiper-refinado de pacientes facilitará la tarea de atraer I+D+i a la región.**

7. Formación continuada a profesionales (AP, especialistas), formación genética y formación a pacientes

Proyectos / recursos relevantes

Registro Nacional de Enfermedades Raras (ReeR):

participación a través del RAeR de cara a poder extraer información comparada de utilidad. Informe 2022 aun limitado en volumen información. Pendiente implementar registro EERR en Cantabria.

>> Debería ser *enabler* para respaldar e impulsar la acción coordinada entre CCAA

CIBERER: grupo de investigación en EERR del CIBER (c. 50 proyectos anuales). Algunos relevantes:

- IMPaCT Genómica
- UNICAS
- Trastornos embrionarios
- ...

Proyectos principales aquí:

<https://www.ciberer.es/programas-de-investigacion/medicina-genomica-traslacional>

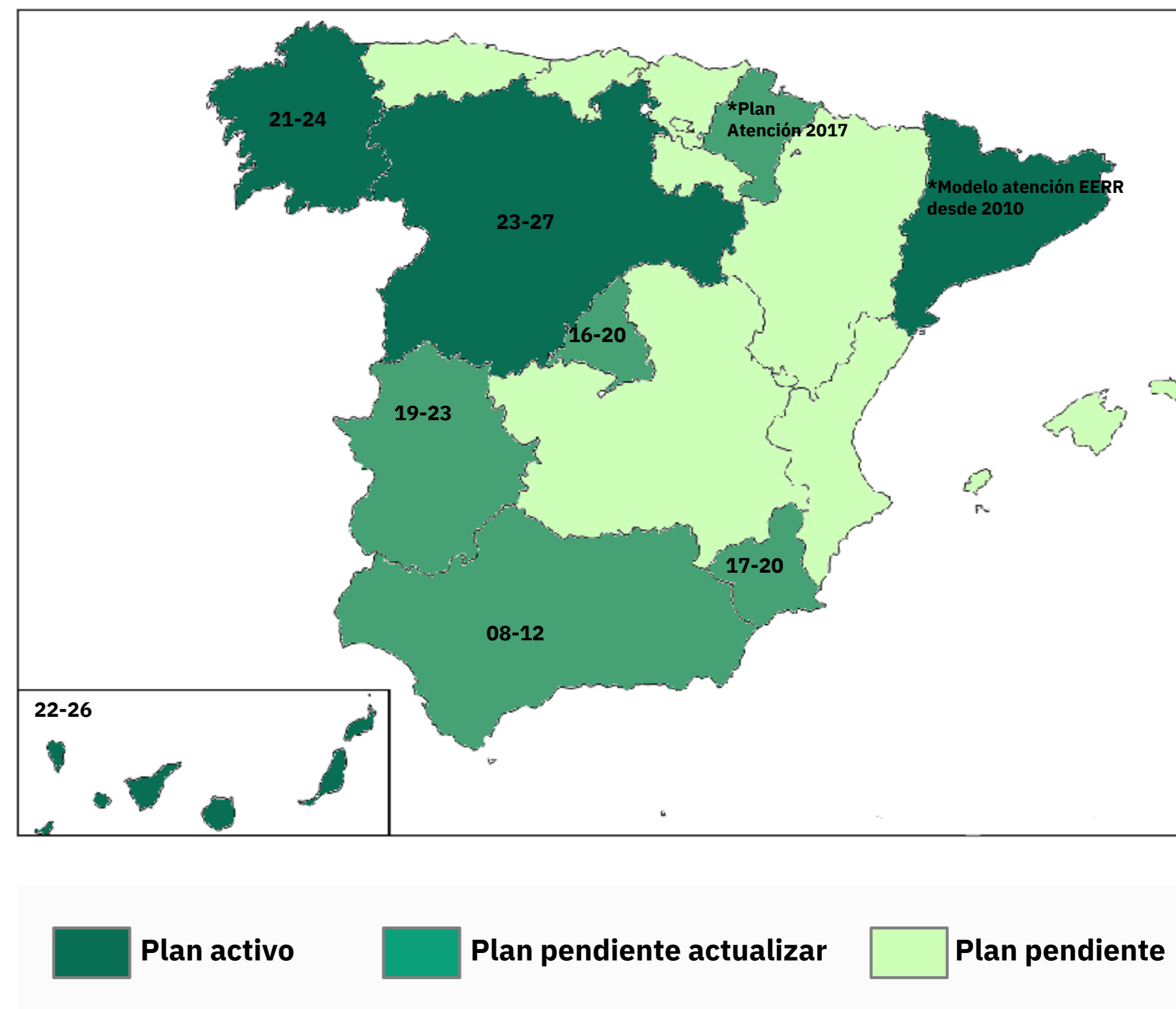
BioNER: biobanco. Proporcionar muestras biológicas para dar apoyo a la labor investigadora en EERR.

Respecto al plan previo, destacar los siguientes avances: Registro Nacional de EERR, implantación de inventarios de servicios y pruebas de diagnóstico prenatal, mayor visibilidad EERR, guías de actuación, catálogos de recursos para atención temprana a menores de 3 años, implantación CIBERER, sistemas de transferencia de conocimiento, biobancos...

Regional | De entre todas las CCAA, **9** disponen de una estrategia para el abordaje de las EERR:

1. Andalucía
2. Canarias
3. Castilla y León
4. Cataluña
5. Extremadura
6. Galicia
7. Madrid
8. Murcia
9. Navarra

El resto de CCAA únicamente presentan algunas acciones específicas para EERR en el Plan de Salud de la CCAA.



Regional | Y todas siguen las 7 líneas abordadas en el Plan Nacional, poniendo de relieve la importancia de converger ante el reto de las EERR (baja prevalencia, alta dispersión)

1. Información sobre las enfermedades raras
2. Prevención y detección precoz
3. Atención sanitaria
4. Terapias
5. Atención sociosanitaria
6. Investigación
7. Formación

Regional | Aprendizajes de los Planes de las CCAA (I/II)

1. Información sobre las Enfermedades Raras

- Reforzar sistemas de registro (RAeR): mejorar exhaustividad y representatividad, simplificar procesos de validación de datos...
- Desarrollar algoritmos de detección temprana y ayuda al diagnóstico
- Garantizar accesibilidad a la información

2. Prevención y Detección Precoz

- Protocolización de “sospecha de EERR”
- Identificar factores de riesgo genético, obstétrico o psicosocial en personas en edad fértil
- Identificar signos de alerta de EERR en la población infantil
- Asegurar un cribado neonatal completo al 100% de los neonatos
- Acceso a Diagnóstico Genético Preimplantacional en los casos indicados
- Favorecer el acceso a tecnología (y talento) diagnóstico
- Cribado de cromosomopatías durante la gestación
- Acceso a 2ª opinión ante inclinaciones diagnósticas

3. Atención Sanitaria

- Dotación de Unidades de Referencia (CSUR)
- Implantación de Servicios especializados en EERR (ej., dentro Medicina Interna)
- Aplicar condición de “crónicos” a pacientes con EERR severas
- Establecer el estatus de “EERR no filiada” para pacientes con dificultades para la confirmación diagnóstica al que se aplique el mismo modelo de atención
- Accesibilidad a la Atención Temprana de 0 a 6 años y rehabilitación estival (Plan de Atención Integral a la Infancia)

4. Terapias

- Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los MH necesarios para el tratamiento de las EERR, así como a: productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una EERR

Regional | Aprendizajes de los Planes de las CCAA (II/II)

5. Atención Sociosanitaria integrada

- Potenciar acceso de pacientes con EERR a servicios sociales de Atención Primaria
- Mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades socio-familiares
- Atención a la discapacidad: mejorar las Ayudas Individualizadas a Personas con EERR en situación de discapacidad
- Promoción de la humanización
- Coordinación con centros educativos y entornos laborales

6. Investigación

- Incrementar la participación y colaboración de los grupos de investigación sanitaria de la región en líneas de I+D relativas a EERR
- Potenciar (impulsar) los proyectos de investigación dirigidos a la mejora del diagnóstico

7. Formación de pacientes, cuidadores, familiares y sanitarios

- Estrechar lazos con Asociaciones de Pacientes
- Formación continuada en AP y Especialistas

+ 1 clave adicional: inversión. Por ejemplo, Galicia invierte 7M€, Navarra invierte 7.7M€, etc.

En el Focus Group se abordaron 7 temáticas

- T1** Conocimientos y competencias necesarios en Atención Primaria relacionados con la digitalización
- T2** El coste social y de calidad de vida de los pacientes con EERR
- T3** Autorización condicional de medicamentos huérfanos
- T4** Sobre los planes autonómicos de EERR: aspectos positivos identificados en las CCAA presentes en el Grupo Focal (Castilla y León, Galicia, Madrid, Murcia...)
- T5** Modelos de financiación.
- T6** Innovaciones para mejorar la calidad de vida
- T7** El problema de los recursos insuficientes y el retraso en la toma de decisiones asociadas a la digitalización.

Conclusiones del informe

Línea de actuación 1: Información, investigación y formación

1. Trabajar en la **elaboración y validación de herramientas estructuradas para la recogida de datos** (datos clínicos, de calidad de vida, y de resultados en salud y experiencia del paciente, PROMS y PREMs)
2. Trabajar en sistemas de información con el fin de disponer de **bases de datos interconectadas** con el fin de ayudar al clínico en decisiones de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes; **en línea con la propuesta de reglamento del Parlamento Europeo y del Consejo** sobre el espacio europeo de datos sanitarios.
3. Trabajar para **mejorar la disponibilidad de datos y de compartir datos entre ámbitos público y privado, sin poner en riesgo la confidencialidad** de los datos.
4. **Empoderamiento del paciente previamente formado e informado** de su enfermedad y del contexto (tratamientos disponibles, evolución de su enfermedad, etc.).

Línea de actuación 2: Prevención y Diagnóstico precoz

1. Trabajar **los protocolos de monitorización de pacientes**, asegurando las competencias **digitales** de los profesionales sanitarios (especialmente en **Atención Primaria** donde el abordaje de la información recibida resulta más complejo) con el fin de evitar ineficiencias en el proceso de diagnóstico.

Línea de actuación 3: Atención sanitaria y tratamiento

1. Cuidar la calidad de vida del paciente, ofreciendo **mejores servicios de atención, entre ellos, la hospitalización domiciliaria más amplia.**
2. Trabajar para la **autorización condicional (fast-track) de medicamentos huérfanos** con el fin de garantizar el acceso temprano a medicamentos para EERR

Línea de actuación 4: Coordinación Institucional y Social

1. Trabajar en la **mejora de la coordinación de los diferentes grupos.** Por un lado, de los **ámbitos social y sanitario** para incluir la perspectiva de valor social y no únicamente la económica en los análisis coste-efectividad de tratamientos para EERR. Y, por otro, **de estos grupos con las asociaciones de pacientes**, y con los propios pacientes y familias; imprescindible en EERR al tratarse de patologías tan específicas.
2. Asegurar la **financiación para la implementación y evaluación de Planes y estrategias autonómicos**, y que estos sean armonizados por la estrategia nacional
3. Trabajar en disponer de **equipos multidisciplinares y fomentar el intercambio de información** y el trabajo en equipo con el fin de evitar ineficiencias en el proceso de diagnóstico y tratamiento.

Conclusiones



Un documento actualizado con los planes existentes en EERR localizados, acciones identificadas, y futuras líneas de acción que serían prioritarias para la mejora en la atención de personas afectadas por EERR.

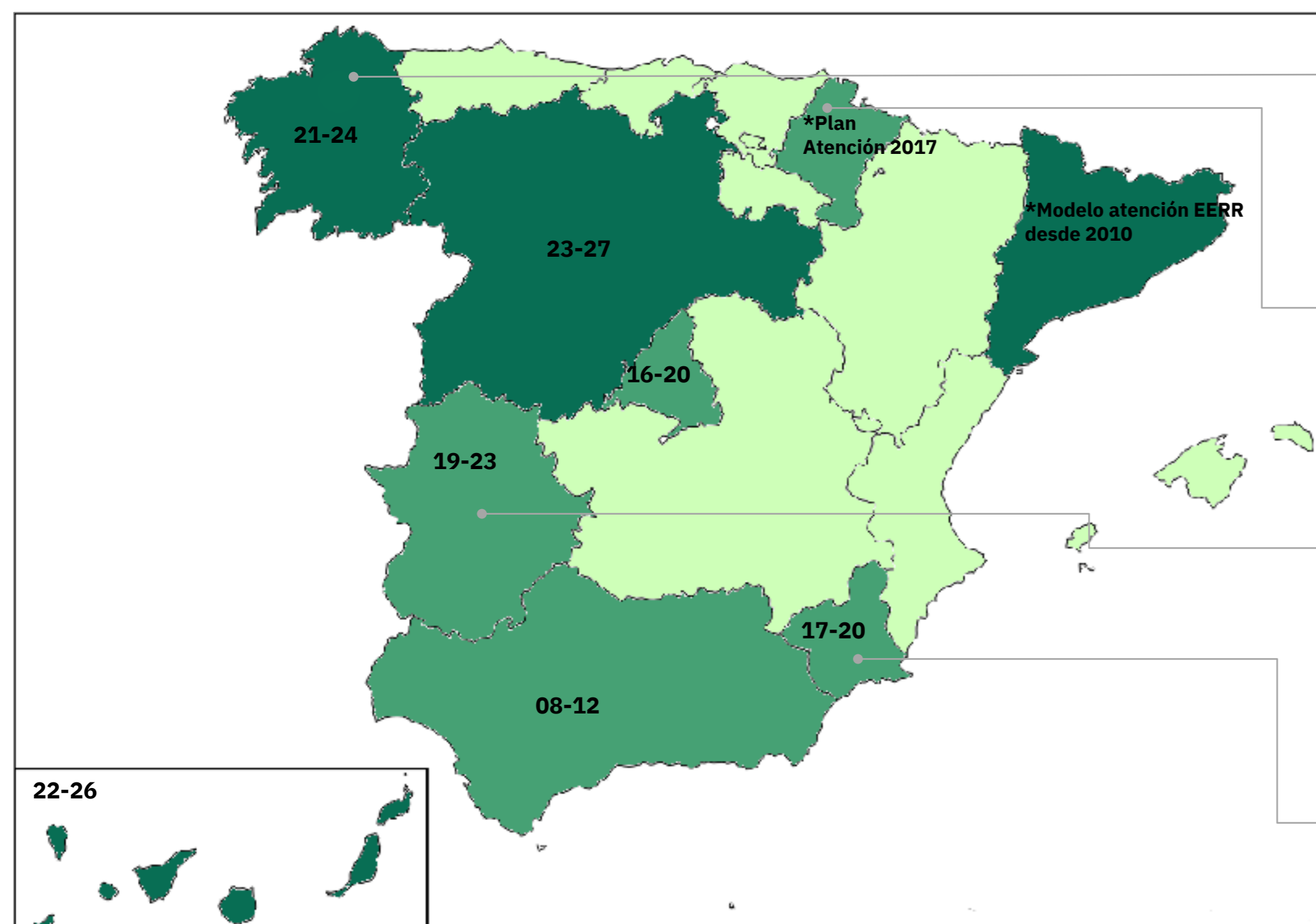
Se han extraído y sintetizado de manera sistemática y homogénea las líneas estratégicas, de tal forma que se presentan las acciones específicas en una clasificación homogénea para todas las CCAA.

Esto se realiza con el fin de poder comparar la información a nivel autonómico, algo solamente posible cuando se utilizan las mismas categorías.

04

Siguientes pasos

A partir del estudio detectamos CCAA punteras en ámbitos clave... y CCAA que aún tienen camino por recorrer (8)



Estrategia Gallega en EERR 2021-2024 (actualización): impulso a cribado neonatal (24 pruebas incluidas y tecnología IA detección)

Plan Mejora Atención Personas Afectadas por EERR 2017 y detalle en Plan de Salud 2014-2020: impulso esfuerzos, alcanzando los 7.5M de inversión, y con detalles relevantes en la “regulación” de las EERR (ej., discapacidad, EERR sin diagnosticar, cronicidad).

Plan Integral de EERR 2019-2023: alto foco en integración educativa y sanitaria (infantojuvenil) – medidas caso por caso en el entorno escolar para pacientes de EERR.

Plan Integral de EERR 2017-2020: impulsa a la red investigadora, especialmente en genética y pediatría. CSUR.

 Plan activo
  Plan pendiente actualizar
  Plan pendiente

Nuestro objetivo último es dar apoyo a esas 8 CCAA que todavía no tienen un plan de EERR...

... apalancándonos sobre las experiencias de quienes ya han comenzado

Y, hoy, **de las 8 CCAA sin plan de EERR, hay al menos 1 más trabajando sobre ello**

XLIII

¡Muchas gracias!



**Políticas públicas para la salud:
perspectivas desde la economía y la sanidad**

