



EUROPLAN ESPAÑA

INFORME FINAL DE LA CONFERENCIA EN ESPAÑA

I. Información General

País	ESPAÑA
Fecha y lugar de la Conferencia Nacional	5 y 6 de noviembre, Burgos. Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)
Página Web	www.enfermedades-raras.org
Organizadores	Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras (CREER)
Miembros del Comité Motor	Simona Bellagambi - Asesora Eurordis Rosa Sánchez de Vega - Vocal de FEDER y vicepresidenta de Eurordis Miguel Ángel Ruiz - Director del CREER, IMSERSO, Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad (MSPSI) Isabel Calvo - Presidenta de FEDER Claudia Delgado - Directora de FEDER Concha Colomer - Subdirectora General Oficina de Planificación Sanitaria y Calidad del MSPSI Ignacio Abaitua - Jefe de Servicio del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Ciencia e Innovación Cristina Avendaño - Directora de la Agencia Española de Medicamento. MSPSI Miguel García - Presidente de la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria Francesc Palau - Director científico de CIBERER Feliciano Ramos - Presidente de la Asociación Española de Genética Humana Pedro Serrano - Miembro del Proyecto EUROPLAN por España. Co- Líder del Proyecto BURQUOL-RD
Nombres y relación de los Grupos de Trabajo	GT1. Gobierno y monitorización GT2. Definición, codificación y registros nacionales de ER GT2.1. Información y Formación en ER GT3. Investigación en Enfermedades Raras GT4. Centros, Servicios y Unidades de Referencia GT4.1. Modelo asistencial para las Enfermedades Raras GT4.2. Medicamentos Huérfanos GT5.1. Fortalecimiento y capacitación de los pacientes GT5.2. Servicios Sociales y líneas de ayuda para las ER



EUROPLAN ESPAÑA

Moderadores y co moderadores de los Grupos de Trabajo	GT1. Concha Colomer, Claudia Delgado GT2. Ignacio Abaitua, Mercedes Pastor GT2.1. Miguel García, Salud Jurado GT3. Francisco Palau, Isabel Campos GT4. Rosa Sánchez, Rosa López GT4.1. Feliciano Ramos, Isabel Calvo GT4.2. Josep Torrent, Moisés Abascal GT5.1. Tomás Castillo, Pedro Serrano GT5.2. Begoña Ruiz, Estrella Mayoral
Documentos adjuntos (programa, lista de participantes, etc.)	<ul style="list-style-type: none"> - Programa - Informe fotográfico - Clipping de prensa

II. Informe Principal

El proyecto EUROPLAN ha tenido como propósito principal impulsar la creación armonizada de planes y estrategias de enfermedades raras en la Unión Europea antes del año 2013 para abordar de forma conjunta la lucha contra las enfermedades raras. El número de afectados por enfermedades de baja prevalencia en Europa puede alcanzar los 36 millones, dentro de los que se contarían los 3 millones de personas que residen en el Estado Español. Estas cifras han sido significativas para identificar a las enfermedades raras como un problema prioritario de Salud Pública en el entorno comunitario.

Con el objetivo de conocer y analizar la situación de las políticas españolas –a nivel nacional y autonómico, a la luz de las directrices europeas señaladas en el **Documento de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras**, se realizó la Conferencia EUROPLAN España.

El evento contó con la participación de más de 150 expertos representantes de todas las partes implicadas: Administraciones Nacionales y Autonómicas, comunidad científica, profesionales socio sanitarios, industria y organizaciones de pacientes.

En España –por decisión del Comité Motor- se conformaron nueve Grupos de Trabajo, con el propósito de alcanzar una mayor profundidad en cada uno de los temas sugeridos por las Recomendaciones:

- Grupo 1. Gobierno y monitorización del Plan de Acción



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

- Grupo 2. Definición, codificación y registros nacionales de ER
- Grupo 2.1. Información y Formación en ER
- Grupo 3. Investigación en Enfermedades Raras
- Grupo 4. Centros, Servicios y Unidades de Referencia
- Grupo 4.1. Modelo asistencial para las Enfermedades Raras
- Grupo 4.2. Medicamentos Huérfanos
- Grupo 5.1. Fortalecimiento y capacitación de los pacientes
- Grupo 5.2. Servicios Sociales y líneas de ayuda para las enfermedades raras

De esta manera, siguiendo las indicaciones de EUROPLAN, los Grupos de Trabajo valoraron las acciones recomendadas para cada área de trabajo, indicando grado de amplitud, importancia, pertinencia y viabilidad dentro de la **Estrategia Nacional de Enfermedades Raras**.

En suma, la Conferencia EUROPLAN España consiguió con éxito divulgar las Recomendaciones Europeas consensuadas al Consejo y recoger propuestas concretas para garantizar la transferencia de estas Recomendaciones en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras. Adicionalmente, sirvió para identificar las buenas prácticas existentes en España y analizar con indicadores comunes (propuestos por EUROPLAN) las áreas de acción prioritarias de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras.

El Comité Motor de la Conferencia reunió a los principales representantes de los Grupos de Interés en España: Ministerio de Sanidad y Política Social e Igualdad, Agencia Española de Medicamento, Centro de Referencia Estatal de familias con Enfermedades Raras, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, Asociación Española de Genética Humana, Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria, Investigadores del Proyecto BURQUOL-RD, Farmaindustria y la Federación Española de Enfermedades Raras. El acompañamiento de Simona Bellagambi, asesora de EURORDIS, fue esencial a lo largo de todo el proceso de organización de EUROPLAN.

A continuación se presentan las principales conclusiones y propuestas alcanzadas por consenso en cada uno de los temas.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

Las características más importantes de la Conferencia fueron:

- El **éxito** alcanzado en el objetivo principal de **presentar y concienciar** sobre la Comunicación y Recomendación de la Unión Europea en materia de ER.
- La **cantidad y calidad de propuestas** para mejorar las políticas autonómicas y nacionales a favor de las familias con enfermedades poco frecuentes, en línea con las Recomendaciones Europeas.
- La **participación equilibrada** de todas las partes interesadas en cada uno de los Grupos de Trabajo.
- La firme convicción del **rol protagonista que deben tener los pacientes** a la hora de participar en la definición y seguimiento de las políticas que les afectan.
- El **gran impacto conseguido** en términos de audiencia a través de la retransmisión online de la sesión abierta de presentación de resultados.
- El **intenso trabajo preparatorio** de cada uno de los temas.
- El **debate abierto**, constructivo e integrador entre todos los agentes participantes que promovió el aprendizaje mutuo.
- La notoriedad de la Conferencia destacada por todos los medios de comunicación.
- La decisión sobre que esta primera **Conferencia EUROPLAN** será la semilla tras la cual se desarrollarán Conferencias similares en los próximos años.
- La **metodología formulada por EURORDIS** y seguida por todas las Conferencias con el objetivo de hacer comparables los resultados en todos los estados.
- La valoración específica de los **indicadores europeos**, que se incluirán en la Estrategia Nacional de ER.
- El **Informe Final de la Conferencia** será la '**hoja de ruta**' para mejorar el alcance e implementación de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras en España.



EUROPLAN ESPAÑA

Temas Principales

Tema 1 – Gobierno y monitorización del Plan de Acción

Sub-Temas

1. Ejercicios de diseño de mapas antes de desarrollar un Plan Nacional
2. Desarrollo y estructura de un Plan Nacional / Estrategia
3. Control del Plan Nacional
4. Seguimiento del Plan Nacional
5. Sostenibilidad del Plan Nacional

Tema 2 - Definición, codificación y registros nacionales de ER/ Información y Formación en ER

Sub-Temas

1. Definición de ER
2. Clasificación y trazabilidad de las ER en el sistema sanitario nacional
3. Inventarios, registros y listas

2.1. Información y formación

4. Cómo mejorar la información sobre las atenciones disponibles para las ER en general, para distinto público
5. Cómo mejorar el acceso a una información de calidad sobre ER
6. Cómo asegurar una preparación adecuada de los profesionales sanitarios en ER

Tema 3 – Investigación en Enfermedades Raras

Sub-Temas

1. Creación de mapas de recursos de investigación ya existentes, infraestructuras y programas para las ER.
2. Necesidades y prioridades de investigación en el campo de las ER
3. Fomento del interés y la participación de los laboratorios nacionales y de los investigadores, los pacientes y las organizaciones de pacientes en los proyectos de investigación sobre ER
4. Sostenibilidad de la investigación sobre ER
5. Colaboración en la UE en la investigación sobre ER



EUROPLAN ESPAÑA

Tema 4 – Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)/ Medicamentos Huérfanos

Sub-Temas

1. Identificación de Centros de Referencia nacionales o regionales por todo el territorio nacional hacia 2013
2. Sostenibilidad de los Centros de Especialización
3. Participación en las RREER
4. Cómo acortar el camino hacia el diagnóstico
5. Cómo ofrecer la asistencia correcta y organizar vías de asistencia sanitaria adecuadas para los pacientes con ER
6. Cómo asegurar en los CCE abordajes multidisciplinares e integración entre los niveles médico y social
7. Cómo evaluar los CCE

4.1. Medicamentos Huérfanos (MH)

8. El futuro de los MH
9. Acceso de los pacientes con ER a la fijación de precios y reembolso de los medicamentos huérfanos.
10. Uso compasivo y aprobación temporal de los medicamentos huérfanos. Uso extraoficial

Tema 5 – Fortalecimiento y capacitación de los pacientes

Sub-Temas

1. Participación de los pacientes y sus representantes en los procesos de toma de decisiones en el campo de las ER
2. Apoyo a las actividades llevadas a cabo por las organizaciones de pacientes
3. Servicios sociales especializados: Servicios de Atención para el Descanso; Programas Recreacionales Terapéuticos; Servicios orientados a la integración de los pacientes en la vida cotidiana
4. Líneas telefónicas de ayuda



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

Temas Horizontales

“Los Temas Horizontales” 6 y 7 fueron tratados dentro de los Temas 1 al 5. De esta forma, el Comité Motor de la Conferencia decidió que en cada uno de los talleres se trataran los temas de sostenibilidad de las infraestructuras y actividades y redes de experiencia a nivel europeo.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

III. Principales conclusiones y propuestas del debate

Tema 1 – GOBIERNO Y MONITORIZACIÓN DEL PLAN DE ACCIÓN

Sub-Temas

1. Ejercicios de diseño de mapas antes de desarrollar un Plan Nacional
2. Desarrollo y estructura de un Plan Nacional / Estrategia
3. Control del Plan Nacional
4. Seguimiento del Plan Nacional
5. Sostenibilidad del Plan Nacional

Grupo de trabajo 1

Moderadora: Concha Colomer (Subdirectora General Oficina de Planificación Sanitaria y Calidad del MSPSI)

Co-moderadora: Claudia Delgado (Directora de FEDER)

Nº Participantes: 10

1. Ejercicios de diseño de mapas antes de desarrollar un Plan Nacional

¿Hay conocimiento de la situación de las ER en el país (datos epidemiológicos, dimensión del problema)?

En España no existe un conocimiento completo, exacto, veraz y sistemático de la situación. En España existen registros e iniciativas diversas para conocer las dimensiones del problema, siendo éstos fragmentados y específicos, ya sea de enfermedades concretas o pertenecientes a determinadas CC.AA., a centros sanitarios, a sociedades científicas, etc. presentándose así una situación heterogénea y dispar.

Conclusión: Se propone y acuerda que se encargará a un Grupo de Trabajo perteneciente a la Estrategia en ER que se encargue de analizar la situación de los registros existentes relacionados con ER en España y establezca unas recomendaciones y directrices comunes a nivel nacional para unificar los registros autonómicos existentes.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

¿Se ha hecho un inventario sobre los recursos existentes y las actuaciones en ER (o a qué pacientes con ER pueden beneficiar) en el SNS?

No existe un inventario común, aunque sí existen recursos específicos, como es el caso de Orphanet, SIO (Sistema de Información y Orientación) de FEDER, catálogo de centros que realizan diagnóstico genético de la AEGH (Asociación Española de Genética Humana), entre otros.

Conclusión: Se propone y acuerda que se encargará a un Grupo de Trabajo de la Estrategia en ER el análisis de la situación de los sistemas de información disponibles y que sirva para establecer luego unos criterios de calidad para validar cada tipo de recursos y definir mecanismos de información actualizable para que esta información esté a disposición de todos los implicados (pacientes, profesionales, etc.).

¿Se han evaluado las necesidades no cubiertas de los pacientes?

Este ha sido un aspecto fundamental en la Estrategia en ER. Por ello, el equipo constituido para la redacción de la Estrategia incluyó la participación de representantes de pacientes. Asimismo es necesario destacar que también se han considerado el estudio del IMSERSO, así como el Estudio ENSERio (Estudio sobre la situación de necesidades sociosanitarias de España) de FEDER.

2. Desarrollo y estructura de un Plan Nacional / Estrategia

¿Hay un marco legal/político en forma de plan nacional o estrategia creado para dirigir la atención sanitaria y las necesidades sociales a través de actuaciones específicas?

España cuenta con la Estrategia en ER, que fue aprobada por el Consejo Interterritorial del SNS (CISNS) el 3 de junio de 2009. La Estrategia se ha difundido en formato de documento escrito, tanto impreso como electrónico, y además ha sido traducida en su totalidad al inglés.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

El documento de la Estrategia pretende, en base a la información/evidencia disponible, establecer un conjunto de objetivos y recomendaciones a alcanzar que, de forma realista y en función de los recursos disponibles y del ámbito de las competencias de las Comunidades Autónomas, contribuyan a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados en las ER.

La Estrategia identifica las siguientes líneas estratégicas:

Línea estratégica 1: Información sobre ER.

Línea estratégica 2: Prevención y detección precoz.

Línea estratégica 3: Atención sanitaria.

Línea estratégica 4: Terapias.

Línea estratégica 5: Atención sociosanitaria.

Línea estratégica 6: Investigación.

Línea estratégica 7: Formación.

Actualmente se está trabajando en grupos sobre aspectos que se consideraron clave para la implantación de la Estrategia, así como en la planificación de la próxima evaluación de la misma.

Los representantes de los pacientes consideraron prioritario aprovechar la Conferencia de EUROPLAN para presentar propuestas para mejorar la actual Estrategia de ER.

¿Hay un tiempo límite para alcanzar actuaciones prioritarias con recursos específicos?

Los resultados de la Estrategia serán evaluados a los dos años de la puesta en marcha de la misma – es decir en junio de 2011 - y posteriormente cada cuatro años.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

La fuente de información para estos indicadores será proporcionada por las Comunidades Autónomas dentro del Comité de Seguimiento y Evaluación de las Estrategia del que forman parte.

3. Control del Plan Nacional

¿Hay un Comité de Dirección o Coordinación controlando la implementación del Plan? ¿Dispone este Comité del estatus requerido para sus actividades y las responsabilidades?

Para la elaboración de la Estrategia se creó un Comité Técnico y un Comité Institucional:

El **Comité Técnico** lo forman representantes de pacientes y sociedades científicas, seleccionados por criterios de conocimiento científico y consenso. Entre las asociaciones de pacientes se encuentran la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares, que representa a más de 20 patologías de estas características, la Coalición de Ciudadanos con Enfermedades Crónicas y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), que aglutina más de dos centenares de asociaciones de pacientes.

En cuanto al **Comité Institucional**, reúne a los representantes designados por las Consejerías de Salud de las Comunidades Autónomas. Una de sus funciones principales ha sido valorar la pertinencia y viabilidad de los objetivos propuestos, ya que son las propias CCAA y sus servicios de salud los responsables de organizar y prestar la asistencia sanitaria.

Debido a la complejidad inherente a las ER también han participado múltiples agentes del Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad tales como:

- DG de Salud Pública y Sanidad Exterior.
- DG de Ordenación Profesional, Cohesión del SNS y Alta Inspección.
- DG de Farmacia y Productos Sanitarios.
- DG de Terapias Avanzadas y Trasplantes.
- Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

La participación del IMSERSO ha sido fundamental en el abordaje de la atención social a las personas afectadas por las patologías raras, teniendo en cuenta además el Centro de Referencia Estatal de personas con Enfermedades Raras y sus familias, ubicado en Burgos. También ha participado muy activamente el Ministerio de Ciencia e Innovación, a través del Instituto de Investigación en ER (IIER) y del Centro de Investigación Biomédica en red de Enfermedades Raras (CIBERER), ambos pertenecientes al Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Una vez aprobada la Estrategia por el CISNS ambos comités pasaron a denominarse Comité de Seguimiento y Evaluación.

Los representantes de los pacientes expresaron que la participación podría enriquecerse con las propuestas del Informe del Senado, tales como la creación de la Organización Estatal de Enfermedades Raras (OEER).

¿Se reúne el Comité de Dirección regularmente?

El Comité ha establecido un mínimo de dos reuniones anuales.

Además, los grupos de trabajo que desarrollan aspectos específicos de la Estrategia se están reuniendo periódicamente para el desempeño de sus tareas.

El Comité hace constar por escrito, mediante actas, la información relativa a sus actividades en las diferentes reuniones que mantiene.

4. Seguimiento del Plan Nacional

¿Hay un sistema de seguimiento para el Plan Nacional? ¿Qué clase de indicadores se utilizan para supervisar su implementación?

Se definieron una serie de indicadores que guardan relación con la consecución de los objetivos y la realización de las recomendaciones propuestas por la Estrategia.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

Conclusión: Existe un proceso abierto para incluir, reformular y/o enriquecer los indicadores que se consideren oportunos para la evaluación de la Estrategia nacional de ER. Este proceso se encuentra abierto actualmente hasta junio de 2011, cuando empezará el proceso de evaluación.

En el proceso de evaluación de las actuaciones de la Estrategia también se tendrán en consideración los indicadores de EUROPLAN, publicados con posterioridad a la aprobación de la Estrategia.

¿Está asegurada la evaluación del Plan por un organismo externo?

Con carácter especial en esta Estrategia se cuenta actualmente con la participación de la Cátedra de Investigación Cualitativa de la Universidad Autónoma de Barcelona, que ya se encuentra trabajando actualmente en este proceso.

¿Incluye también la evaluación el conjunto de opiniones y las encuestas de opinión dirigidas a los pacientes?

Algunos indicadores existentes, tendrán como fuente de información las asociaciones de pacientes.

Conclusión: Los pacientes tendrán la oportunidad de participar en este proceso de definición de indicadores.

5. Sostenibilidad del Plan Nacional

¿Hay un presupuesto específico ligado al Plan Nacional? ¿Asegura la sostenibilidad a largo plazo de sus actuaciones? ¿Cuáles son las principales fuentes de financiación del Plan Nacional?

No existe un presupuesto específico para ninguna de las Estrategias de Salud del SNS, ya que cuando se aprueban en el Consejo Interterritorial del SNS (CISNS) se asumen en los presupuestos del SNS.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

FEDER considera importante dotar a la Estrategia en ER del SNS de una partida presupuestaria específica, según recoge la propuesta del Informe del Senado.

Conclusión: Se propone y acuerda la creación de un Grupo de Trabajo en la Estrategia Nacional de ER que analice y estudie los temas relativos a las formulas de financiación económica de todas las acciones propuestas. En esta línea, los representantes de los pacientes insistieron en la necesidad de que se establezca una dotación específica para la Estrategia y un calendario de ejecución de las acciones.

¿Hay provisiones presupuestarias específicas que acompañen actuaciones concretas?

Existen partidas presupuestarias específicas para los objetivos que lo requieren: Centros, Servicios y Unidades de Referencias (CSUR), investigación e innovación y otras que se definen por las Comunidades Autónomas o el Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad.

FEDER considera que sería conveniente disponer de información relativa a las provisiones presupuestarias para ER implementadas directamente por las Comunidades Autónomas.

Conclusión: El grupo de trabajo mencionado en la pregunta anterior intentará identificar qué parte del gasto del SNS se dedica a atender a pacientes con ER.



EUROPLAN ESPAÑA

Tema 2 - DEFINICIÓN, CODIFICACIÓN Y REGISTROS NACIONALES DE ER/ INFORMACIÓN Y FORMACIÓN EN ER

Sub-Temas

1. Definición de ER
2. Clasificación y trazabilidad de las ER en el sistema sanitario nacional
3. Inventarios, registros y listas

2.1. Información y formación

4. Cómo mejorar la información sobre las atenciones disponibles para las ER en general, para distinto público
 5. Cómo mejorar el acceso a una información de calidad sobre ER
 6. Cómo asegurar una preparación adecuada de los profesionales sanitarios en ER
-

Grupo de trabajo 2

Moderador: Ignacio Abaitua (Jefe de Servicio del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Ciencia e Innovación)

Co-moderadora: Mercedes Pastor (Directora Fundación FEDER)

Nº Participantes: 14

1. Definición de ER

¿Se utiliza la definición oficial de la UE (ER son aquellas que afectan a 5 de cada 10.000 personas) en vuestro país?

En España se ha adoptado la definición de enfermedad rara que se ha establecido en la Unión Europea.

¿Hay definiciones alternativas o más específicas que se utilicen en su lugar o de forma adicional?

La definición es universalmente aceptada, aunque hay algunas enfermedades que tienen una prevalencia por debajo del límite de la definición pero dado que existen instrumentos



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

diferentes de los relacionados con las enfermedades raras que se ocupan de ellas no se suelen englobar entre éstas. Este es el caso de algunas enfermedades infecciosas.

Por la posible connotación negativa que pueda entrañar el significado del término “raro”, se utiliza también la denominación de “enfermedades minoritarias”. Otras expresiones menos empleadas son las de “enfermedades poco frecuentes” o “de baja prevalencia”.

2. Clasificación y presencia de las ER en el Sistema Nacional de Salud

¿Qué sistema de clasificación se utiliza en vuestro país? ICD9, ICD10, SNOMED, OMIM, ORPHAN...

En España se utiliza la modificación clínica de la 9ª revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (ICD) para codificar las altas hospitalarias del “Conjunto Mínimo Básico de Datos” (CMBD). El Instituto Nacional de Estadística (INE) utiliza la décima revisión de dicha clasificación (ICD-10) para elaborar las estadísticas de mortalidad.

Tanto la ICD-9-CM como la ICD-10, son clasificaciones con estructura estable pero que no son capaces de dar cobertura a todas las entidades nosológicas existentes. Debido a esto las enfermedades menos frecuentes son clasificadas en categorías residuales que agrupan a un número variable de síndromes y enfermedades. Este es el motivo por el cual las ER tienen poca representatividad en dichas clasificaciones haciéndose difícil establecer su posterior trazabilidad. El IIER, tras evaluar las distintas posibilidades, ha optado por utilizar la ICD-10, desarrollando una modificación propia con códigos ampliados que le permite una mayor especificidad en la codificación de estas entidades, de tal manera que cada enfermedad rara dispondrá de un único código.

El IIER considera muy útil el uso de la lista de ORPHANET por su exhaustividad. Por esta razón el IIER está trabajando, en establecer las correspondencias entre su modificación de la ICD-10 y los números Orphan, estableciéndose para ello un acuerdo de colaboración con ORPHANET que permite recibir periódicamente sus tablas actualizadas e incluir las variaciones en el sistema del IIER. Uno de los problemas que plantea la utilización de Orphan es su falta de estabilidad estructural cada vez que se incorpora una nueva descripción.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

La dificultad que existe para recoger la información necesaria para el seguimiento de las ER radica en la falta de infraestructura, fundamentalmente en el ámbito de consultas externas y especializadas que, posiblemente, sea el lugar donde mayor número de contactos por estas enfermedades se produzcan.

El Centro de Referencia Estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias, dependiente del IMSERSO, proyecta un observatorio de las situaciones de discapacidad y dependencia asociadas a las enfermedades raras y completa con datos socio-sanitarios sus perfiles y atención a estas personas en nuestro país. La información proyecta codificarla en ICD-10 y CIF (OMS-2001), apoyándose en bases de datos estatales sobre personas con calificación y reconocimiento oficial de discapacidad y/o dependencia, que se obtienen en el procedimiento de valoración.

¿Con qué propósito se utilizan los sistemas de clasificación, por ejemplo, seguimiento, gasto, provisión de ayuda social, etc.?

La ICD-9-CM se utiliza fundamentalmente para la codificación de los registros de altas hospitalarias de todo el Sistema Nacional de Salud (SNS). La ICD-10, como ya se ha mencionado, es utilizada por el Instituto Nacional de Estadística (INE) fundamentalmente para la realización de las estadísticas de mortalidad, siendo además utilizada para estudios epidemiológicos a partir de la información proporcionada por el INE. La ICD-10 también es utilizada por algunas CCAA para la codificación de la asistencia en Atención Primaria.

¿Está vuestro país preparado para adoptar el último sistema de la Organización Mundial de la Salud, el ICD-11, recomendado por la UE en la Recomendación del Consejo sobre ER, cuando esté listo (2014)?

Aunque se considera que la ICD-11 supondrá un gran avance a la hora de codificar las ER, en España su implantación no parece que pueda producirse a corto plazo ni es seguro que se consiga hacerlo en la fecha prevista internacionalmente (2014).



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

¿Qué nivel de concienciación y conocimiento tiene los profesionales sanitarios de la clasificación y codificación de ER? ¿Qué se puede hacer para mejorarlo?

En nuestro país, la concienciación y el conocimiento que los profesionales sanitarios tienen sobre la clasificación y codificación de las enfermedades, en general, y de las raras en particular, es aún insuficiente, pero últimamente se está realizando un gran avance gracias a la implantación de sistemas informáticos en la atención socio - sanitaria.

Impulsar iniciativas como la colaboración entre la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFYC) y el IIER para crear la página DICE-APER (<http://dice-aper.semfyc.es>) que permite poner a disposición de los médicos de atención primaria un dispositivo de utilidad para verificar si una enfermedad es realmente rara o para establecer pautas de actuación son siempre deseables. Es por ello que sería muy importante que este tipo de iniciativas se hicieran extensivas a otras sociedades de medicina.

También sería de utilidad, para mejorar el conocimiento de los profesionales en este aspecto, la realización de cursos de formación específicos tanto a nivel de pregrado como de postgrado.

3. Inventarios, registros y listados

¿Hay listados oficiales de ER en vuestro país? ¿Hay un registro público oficial de ER? ¿Y/o bases de datos de ER específicas, por ejemplo, dirigidas por Centros Especializados? ¿Hay proyectos o programas de seguimiento (por ejemplo, programas de prevención, estudios)? ¿Qué clase de iniciativas deberían adoptarse o reforzarse en vuestro país?

No existen listados oficiales de ER en España, aunque el IIER está haciendo un gran esfuerzo en este sentido al facilitar un listado útil y lo más exhaustivo posible partiendo de los listados de ORPHANET y añadiendo, cuando es posible, variables de codificación tales como la ICD-9 y ICD-10.

En el año 2005, se crea mediante una Orden Ministerial el "Registro Enfermedades Raras y Banco de Muestras", sin embargo esta iniciativa no se pone en marcha desde el punto de vista



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

práctico hasta comienzos del año 2009. Ha sido preciso vencer muchos obstáculos y dificultades para que este Registro haya podido ver la luz.

Existen registros en las CCAA, algunos ya en marcha (Extremadura), otros dando sus primeros pasos (Andalucía, Canarias, etc.) y otros en proyecto (Cataluña, etc.). También existen registros específicos de diferentes patologías o grupos de patologías.

Conclusiones:

- Se ha de potenciar el Registro de Enfermedades Raras del IIER como Registro Nacional centralizado de ER en España.
- Se ha de desarrollar un marco normativo que establezca un sistema de coordinación y colaboración entre las administraciones e instituciones públicas y/o privadas a efectos de Registro Nacional encomendado al IIER.
- Actualmente, el Registro Nacional del IIER está preparado y estructurado para servir de plataforma a cualquier CA que desee alojar su registro en él.

¿Reciben estos registros y programas ayuda gubernamental? ¿Cómo asegurar, a través de apropiados mecanismos de financiación, la sostenibilidad a largo plazo de registros y bases de datos?

El Registro de Enfermedades Raras del IIER está alojado en el Instituto de Salud Carlos III, ha sido desarrollado mediante la financiación de este Organismo y en el trabaja personal perteneciente a este Instituto.

El Registro Nacional de Enfermedades Raras pertenece a la Administración del Estado y, actualmente, dispone de mecanismos de financiación pública cuyos recursos deberían ser incrementados a medida que aumenten las necesidades.

Se han de establecer los necesarios mecanismos de financiación que garanticen la sostenibilidad a largo plazo del Registro Nacional de Enfermedades Raras y de los autonómicos para lo cual se requiere dotarlos de los necesarios recursos económicos. A este respecto las CCAA pueden acceder a los fondos de cohesión.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

¿Participa vuestro país en el desarrollo de un inventario de ER de la UE como se recoge en las Recomendaciones del Consejo sobre las ER?

Los registros españoles están siendo declarados en el inventario de ORPHANET, si bien, en muchos de los casos, la calidad de esta declaración no se corresponde con la realidad del registro. Además, el IIER participa en el proyecto EPIRARE que acaba de ser aprobado por la Executive Agency for Health and Consumers (EAHC) y cuyo objetivo es el de armonizar toda la estrategia de los registros de pacientes con ER a nivel europeo. Por otro lado, la Oficina de Planificación Sanitaria y Calidad, como Secretaría Técnica de la Estrategia en ER del SNS, ya ha realizado las gestiones pertinentes para la participación en la Joint Action de Orphanet, que se pondrá en marcha próximamente. Finalmente otros grupos diferentes participan en la Joint Action de EUROCAT.

Grupo de trabajo 2.1.

Moderador: Miguel García (Presidente de la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria)

Co-moderadora: Salud Jurado (Vocal de FEDER, Presidenta de la Asociación Andaluza Síndrome de Tourette)

Nº Participantes: 13

RECOMENDACIONES INFORMACIÓN Y FORMACIÓN

1ª Recomendación

Introducir la problemática de las enfermedades raras (ER) en la formación pregrado de las carreras de ciencias de la salud y sociales con el fin de aumentar el conocimiento sobre las mismas y favorecer la sensibilización hacia el problema.

- Proponer al Consejo de Coordinación Universitaria la inclusión curricular del cuerpo de conocimientos de las ER y créditos de libre elección adaptando la formación inicial en los programas de los estudios de ciencias de la salud y sociales, sensibilizando a los alumnos de pregrado en la particularidad de las ER y la genética clínica.
- Llevar a cabo talleres eminentemente prácticos, en forma de seminarios o a través de la asignatura de Practicum de último año (apoyado por profesionales e investigadores en



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

ejercicio), en las diferentes disciplinas clínicas que enseñen habilidades a los alumnos de pregrado que les permitan sospechar la enfermedad, tratar con el enfermo y su entorno y facilitarle todo lo necesario para paliarla (tratamientos farmacológicos y no farmacológicos, rehabilitación, apoyo socio sanitario, etc.)

- Generar redes de conocimiento nacional a partir de los programas de intercambio universitario de alumnos Séneca en las titulaciones de Ciencias de la Salud y Ciencias Sociales con el objetivo de promover actitudes favorables para el abordaje de estas patologías.

2ª Recomendación

Profundizar en la noción y manejo de las ER en la formación postgrado, priorizando el conocimiento sobre el enfermo frente al de la enfermedad.

- Proponer la creación de Diplomas de acreditación avanzada contemplados en la ley de ordenación de profesiones sanitarias por parte de las CCAA independientemente de la creación de áreas de capacitación específica, que permitieran de una forma ágil la creación de unidades de referencia formadas por profesionales de origen multidisciplinar, cubriendo grupos de enfermedades.
- Incluir cursos monográficos sobre las ER y asesoramiento genético en los programas de máster y doctorado.
- Proponer la creación de un máster interuniversitario e interdisciplinar en ER.
- Promover dentro de la materia de Practicum de los Postgrados Oficiales Universitarios la formación de conocimientos y destrezas necesarias para impulsar un perfil profesional más ajustado a las necesidades de las personas con ER.
- Auspiciar la realización de tesinas de Postgrado en materias y competencias relacionadas con el diagnóstico e intervención de personas con ER.
- Propiciar, a la luz de las recomendaciones sobre los nuevos másteres y doctorados oficiales, la creación de redes de investigación nacionales e internacionales.
- Proponer la creación de becas y premios a Proyectos y Tesis doctorales sobre ER.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

- Facilitar la asistencia a estas actividades formativas mediante subvenciones.

3ª Recomendación

Fomentar las iniciativas de formación continuada relacionadas con las ER en la Atención Primaria y Atención Especializada teniendo en cuenta las necesidades poblacionales, institucionales e individuales incluyendo, en la medida de lo posible, las siguientes propuestas en los planes estratégicos de formación continuada de las unidades docentes de los Servicios de Salud de las CCAA:

- Elaborar módulos de formación continuada encaminados a la atención integral de los afectados por las ER que incluyan protocolos específicos destinados a los pediatras de Atención Primaria para reconocer signos evidentes de una ER.
- Promover la rotación de profesionales (médicos, psicólogos, enfermeros...) en los centros de referencia de ER una vez designados, así como en centros de salud.
- Fomentar la asignación de pacientes con ER a los residentes durante su periodo de rotación extrahospitalaria involucrándolos en su seguimiento.
- Fomentar el contacto, la cooperación y el intercambio de información de los profesionales sanitarios con las asociaciones de afectados por ER, potenciando así los aspectos de la comunicación entre médico-paciente.
- Incluir periodos de rotación obligatoria de los residentes de MFYC y otras especialidades clínicas en las consultas de consejo genético en todas sus vertientes.
- Proponer a todas las sociedades científicas médicas y de otras disciplinas sanitarias la creación de una "Sección de Enfermedades Raras", según conclusiones de la Ponencia al Senado encargada de analizar la especial situación de los pacientes con ER.
- Incluir consultas de consejo genético en todos los hospitales y centros de salud y/o un genetista de enlace, tal como está legalmente establecido.
- Incluir en los diferentes mecanismos de baremación de los médicos residentes (libro del residente, portfolio, memoria anual...) una sección dedicada a las ER, que deberá estar correctamente cumplimentada al terminar el periodo formativo.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

4ª Recomendación

Acreditar a los profesionales que desarrollan su trabajo en servicios o unidades de genética.

- Crear una Comisión Nacional de la Especialidad de Genética Clínica, según la propuesta remitida por la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) al Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad.

5ª Recomendación

Fomentar las campañas de sensibilización alrededor de las ER y contribuir a generar visibilidad y recursos informativos y/o lograr que la información sea más accesible para profesionales socio-sanitarios, afectados, además de todos los sectores implicados y, en definitiva, la sociedad en general.

- Actualizar, dar contenido y potenciar el Registro de enfermedades raras del Instituto de salud Carlos III desarrollado y gestionado por el IIER, dotándolo de contenidos específicos de nuestro país como mapas de epidemiología, asociaciones, expertos, centros de referencia, etc., o a cualquier otro sistema similar que se pusiera en marcha.
- Dar a conocer y promocionar el Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Raras (SIO) como servicio de referencia tanto para afectados y familiares como para profesionales de la salud y otros, estableciendo convenios de colaboración entre este servicio y las administraciones central y autonómica, a fin de garantizar su continuidad y de dotar a los de las distintas administraciones de un servicio de información experto en enfermedades raras.

6ª Recomendación

Elaboración de "Guías de Atención a las ER" con objeto de homogeneizar la actuación de los diferentes profesionales sanitarios tanto de AP como de AE y que cuenten con información específica para personas afectadas, familiares, cuidadores y docentes.



EUROPLAN ESPAÑA

- Solicitar al MSPSI que elabore, a través de Guía Salud, una "Guía General de Práctica Clínica de las ER".
- Elaborar guías de práctica clínica sobre grupos diagnósticos de ER, que incluya la historia natural de las distintas ER de cada grupo.
- Desarrollar guías específicas para aquellas ER que se prioricen en función de su magnitud y complejidad de atención con el apoyo de Consejerías de Salud, Sociedades Científicas y asociaciones de Pacientes. Deberían de actualizarse cada 3-5 años y estar disponibles on-line en los portales de las Consejerías de Sanidad y el MSPSI.

7ª Recomendación

Fomentar la utilización de las nuevas tecnologías para un acceso rápido a la información especializada y asesoramiento personalizado al afectado y su entorno.

- Utilizar internet como medio para proporcionar recursos de afrontamiento a los afectados de ER y sus familiares.
- Facilitar la creación de redes on-line a través de las que compartir experiencias, información y estrategias
- Promover que los portales institucionales incluyan links validados relacionados con formación-información de las ER.

8ª Recomendación

Favorecer la creación de un dispositivo coordinador que disponga de un directorio de recursos de formación-información accesible que suponga la creación de un comité de validación de recursos que reúna a todas las partes implicadas.

9ª Recomendación

Realizar actuaciones de formación específicamente dirigida a afectados y familiares destinados a adquirir conocimientos teórico-prácticos sobre las diferentes patologías desde un punto de vista bio-psico-social.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

Tema 3 - INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

Sub-Temas

1. Creación de mapas de recursos de investigación ya existentes, infraestructuras y programas para las ER
 2. Necesidades y prioridades de investigación en el campo de las ER
 3. Fomento del interés y la participación de los laboratorios nacionales y de los investigadores, los pacientes y las organizaciones de pacientes en los proyectos de investigación sobre ER
 4. Sostenibilidad de la investigación sobre ER
 5. Colaboración en la UE en la investigación sobre ER
-

Grupo de trabajo 3

Moderador: Francesc Palau (Director científico de CIBERER)

Co-moderadora: Isabel Campos (Vocal de FEDER, Presidenta de la Asociación de Ataxias de Castilla La Mancha)

Nº Participantes: 14

1. Creación de mapas de recursos de investigación ya existentes, infraestructuras y programas para las ER

Evaluación de los recursos de investigación e infraestructuras en ER de diferentes disciplinas y fuentes de financiación, tanto pública como privada. Valorar si una financiación mixta público-privada es factible.

Hay muchos recursos e infraestructura de investigación biomédica en general que no tiene sentido ni duplicar ni segregar. Los recursos que existen son generalistas pero utilizables en todos los campos, incluido el de ER.

Lo más cuantificable son los grupos de investigación dedicados a investigación en ER y los programas existentes (ver siguiente punto).



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

La financiación mixta público privada para la investigación biomédica no sólo es factible, sino deseable y necesaria.

En el pasado reciente Farmaindustria mostró un interés en invertir en I+D en el ámbito de las ER que no se materializó en ninguna iniciativa.

En el plano público privado merece destacarse el papel de las Asociaciones de pacientes como promotoras y captadoras de recursos.

El CIBERER podría servir como posible "vivero" para patentes y *spin offs*.

¿Existe un programa nacional específico de investigación en ER con una asignación de fondos?

- Programa específico nacional: acción Consolider/CIBER lanzada en 2005 dentro del Programa Ingenio 2010. Presupuesto CIBERER 2007-2010: 35 M€.
- Programa específico regional/autonómico (Fundación pública no gubernamental): 18ª Marató TV3 (2009).
- Programa no-específico nacional con asignación prioritaria a proyectos de I+D en ER: la Acción Estratégica en Salud (AES) del Plan Nacional 2008-2011 establece como línea prioritaria la investigación en ER.
- El Programa Nacional de Biología Fundamental no orientada financia proyectos de investigación básica en ER.
- Convocatorias autonómicas de I+D, en las que cabe presentar proyectos sobre ER.

¿Qué margen hay para la investigación orientada por los afectados?

- Investigación financiada desde aquellas asociaciones de pacientes o fundaciones que asignen fondos a proyectos concretos de investigación de carácter social o científico.
- Las asociaciones de pacientes deben tener un papel más proactivo de "partner" en investigación. Así como ejercer presión para promover convocatorias específicas sobre ER.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

- Debemos favorecer el diálogo y buscar foros para que los investigadores expliquemos los resultados de nuestras investigaciones y su repercusión real.
- Promover una mejora en la legislación referente al mecenazgo.

2. Necesidades y prioridades de investigación en el campo de las ER

Evaluación de las necesidades y prioridades en investigación básica, clínica y traslacional, así como prioridades en investigación social en ER.

Las necesidades y prioridades en investigación están definidas dentro del CIBERER, de las líneas prioritarias del Plan Nacional y en el marco de la Estrategia en ER del SNS. Estas dos últimas hacen referencia no solo a prioridades en investigación básica y clínica sino también en el ámbito social, de sistemas de información, etc.

3. Fomento del interés y la participación de los laboratorios nacionales y de los investigadores, los pacientes y las organizaciones de pacientes en los proyectos de investigación sobre ER

¿Cómo establecer vínculos entre la investigación básica y traslacional y los Centros de Referencia?

- Crear un sistema de información dinámico de los proyectos de investigación sobre ER contemplando puntos importantes que interesa conocer: Enfermedades, investigadores, Instituciones, cuantía económica, tipo de investigación.
- Establecer colaboración para captar datos de las agencias financiadoras, Instituto de Salud Carlos III, MICINN, CC.AA.
- Considerar la posibilidad de ubicar la base de datos en el CIBERER.
- Intervención de las Asociaciones de pacientes como mediador para facilitar el contacto entre los clínicos que los atienden y los investigadores.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

- El CIBERER fomenta un sistema de redes clínicas que incorporan grupos de investigación clínica a través de un convenio de vinculación con la institución de los grupos.
- Establecer mecanismos que permitan que los investigadores se integren plenamente en los servicios clínicos y que los clínicos puedan, a su vez, dedicar tiempo a la investigación sin detrimento de la asistencia.

Promover enfoques interdisciplinarios para la investigación:

En todas las reuniones, simposium, sobre ER, fomentar sistemáticamente la participación de pacientes, clínicos, investigadores clínicos y básicos e industria.

Fortalecer los intercambios entre las organizaciones de pacientes:

Los pacientes son verdaderos expertos en su enfermedad, manifestaciones, curso y necesidades de rehabilitación y soporte.

Su participación puede ser clave para fomentar el compartir conocimientos y cooperar en la identificación de temas de investigación necesitados de mayor dedicación. Así como en la identificación de áreas de investigación que puedan tener un componente transversal interesante para otras ER.

Pueden ser un partner para poner a los investigadores en contacto con pacientes que puedan participar en la investigación o ensayos clínicos.

Fomentar y colaborar para el establecimiento de registros de pacientes y de cohortes.

Desarrollar programas específicos para la financiación o la contratación de jóvenes científicos dedicados a la investigación en ER:

Contratación específica a través de los programas de RRHH y de Formación del CIBERER.

Contratación no-específica a través de la AES, Cap.II, Línea de RRHH.

La falta de la especialidad de genética resta posibilidades de formación e incentivación en un campo que es fundamental en las ER



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

Necesidad imperiosa de que el personal de investigación de los hospitales esté reconocido e integrado en los equipos clínicos asistenciales. La investigación clínica debe ser considerada como parte de la actividad de los facultativos especialistas, al menos en los hospitales universitarios.

4. Sostenibilidad de la investigación sobre ER

¿Cómo garantizar, mediante mecanismos adecuados de financiación la sostenibilidad estructural y a largo plazo de proyectos e infraestructuras de investigación en el ámbito de las ER? En particular, en lo que respecta a investigación en salud pública y social, así como a infraestructuras transversales.

Mantenimiento de los programas científicos de una manera continuada en el tiempo, ello incluye el mantenimiento de la AES, del CIBERER y otras instituciones dependientes de estos programas, así como el mantenimiento de infraestructuras trasversales mediante la adecuada financiación del CIBERER, como Consorcio del Sector Público Estatal, lo que supone y garantiza la subvención nominativa anual en los Presupuestos Generales del Estado.

Fomentar la creación de nuevos programas nacionales en el campo de las ER. Dadas las peculiaridades de las ER convendría desarrollar programas específicos de Investigación en ER haciendo especial énfasis en áreas de menos capacidad competitiva como los aspectos psicosociales, autonomía personal y calidad de vida.

Mantenimiento de la Acción Estratégica en Salud y de las ER como línea prioritaria en el futuro Plan nacional I + D (2012-2015).

5. Colaboración en la UE en la investigación sobre ER

¿Cómo fomentar y apoyar la participación de investigadores y laboratorios nacionales, pacientes y organizaciones de pacientes en proyectos europeos?

- Mayor presión de las Asociaciones de pacientes para que se mantengan las ER como área de interés prioritario en Europa y se promuevan convocatorias específicas.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

- Provisión específica de fondos para que las Asociaciones de Pacientes estén mejor informadas y formadas a fin de que puedan implicarse eficazmente en la toma de decisiones.
- Facilitar mecanismos para que los investigadores (laboratorio y clínicos) tengan un apoyo institucional real a la hora de presentar un proyecto europeo (liberación horaria, apoyo en la gestión, etc.).
- Crear sistemas eficientes de apoyo al investigador para estimular y facilitar actitudes participativas.
- Crear canales de comunicación con los eurodiputados.

Conclusiones:

- A propuesta de este grupo de trabajo se plantea la conveniencia de que haya información explícita actualizada anualmente que recoja la investigación que se hace en España en ER. Esta información podría quedar en un sistema de información nacional para el cual enviarían datos de proyectos en ER todas las agencias financiadoras.
- Del mismo modo sería conveniente contar con inventarios actualizados, a año vencido de recursos (humanos, infraestructuras, plataformas tecnológicas, programas, recursos económicos, etc.).
- La investigación se vería muy favorecida por la acreditación de centros, servicios o unidades de referencia. Esto, además favorecería la participación de estos CSUR en el "Network of Centres of Expertise" europeos.
- Fomentar el concepto de traslación de la investigación para acercar y acelerar la investigación básica en ER al marco clínico y asistencial así como también para encauzar las necesidades nacidas de la interacción entre médico y paciente hacia el investigador.



EUROPLAN ESPAÑA

Tema 4 – CENTROS, SERVICIOS Y UNIDADES DE REFERENCIA (CSUR)/ MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

Sub-Temas

1. Identificación de Centros de Referencia nacionales o regionales por todo el territorio nacional hacia 2013
2. Sostenibilidad de los Centros de Especialización
3. Participación en las RREER
4. Cómo acortar el camino hacia el diagnóstico
5. Cómo ofrecer la asistencia correcta y organizar vías de asistencia sanitaria adecuadas para los pacientes con ER
6. Cómo asegurar en los CCE abordajes multidisciplinares e integración entre los niveles médico y social
7. Cómo evaluar los CCE

4.1. Medicamentos Huérfanos (MH)

8. El futuro de los MH
9. Acceso de los pacientes con ER a la fijación de precios y reembolso de los medicamentos huérfanos.
10. Uso compasivo y aprobación temporal de los medicamentos huérfanos. Uso extraoficial

Grupo de trabajo 4. Centros de Referencia

Moderadora: Rosa Sánchez de Vega (Vocal de FEDER y vicepresidenta de Eurordis)

Co-moderadora: Rosa López (Representante de la Asociación Española de Cribado Neonatal)

Nº Participantes: 14

1. Identificación de Centros de Referencia nacionales o regionales por todo el territorio nacional hacia 2013

¿Cómo asegurar que todos los pacientes afectados por una ER tengan acceso a un centro especializado en su país o en el extranjero y que se apoye la creación de centros de referencia donde sea necesario?



EUROPLAN ESPAÑA

Parar conseguir esto, es necesario poner en marcha las siguientes actuaciones:

Previo a la designación o acreditación de CSUR:

a) Localización de Especialistas

Propuesta de los pacientes: poner en marcha un proceso similar al de Francia, como es el lanzamiento de una convocatoria nacional para identificación de los CSUR.

b) Asignación de CSUR por grupos de Enfermedades

Agrupar las Enfermedades Raras por tipos de afectación o características similares asegurando que todas las ER quedan cubiertas con los CSUR acreditados.

Propuesta de los pacientes: que el Centro de Referencia Estatal para las Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) sea el encargado de ejercer la coordinación de todos los CSUR.

Por su parte el MSPSI manifestó su desacuerdo a esta última propuesta, explicando que los CSUR se refieren al ámbito del Sistema Nacional de Salud y no tienen nada que ver con los centros de referencia del Sistema de asistencia social como es el CREER de Burgos, por tanto no se pueden coordinar los CSUR del SNS desde el CREER.

c) Implicación de los pacientes en la designación de CSUR

Propuesta de los pacientes: Puesto que existe un Comité de Designación de CSUR, las organizaciones de pacientes con ER solicitan participar en la designación de los CdR en calidad de expertos.

d) Calendario de designación de CSUR

Impulsar un cronograma definido con la designación de CSUR en ER.

Posterior a la designación/acreditación:

a) Registros e itinerarios: Elaborar un mapa y registro de recursos sociosanitarios (incluidos los CSUR) a nivel de todo el territorio nacional.



EUROPLAN ESPAÑA

b) Información y difusión: Realizar una adecuada difusión de la información y sobre los recursos existentes, entre estos.

Por su parte el MSPSI explicó que ha puesto en marcha para los CSUR ya designados por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, un Sistema de información y seguimiento llamado SIFCO.

c) Trabajo en red: Crear unas redes de funcionamiento y comunicación que puedan establecer una conexión directa y eficaz entre los profesionales sanitarios y sociales implicados.

¿Cuáles son las mejores estructuras y soluciones susceptibles de ser Centros de Referencia en vuestro país?

1.- Reconocimiento de los especialistas identificados:

En el proceso de designación se deben tener en consideración los Centros/Unidades Especializados identificados que ya vienen atendiendo con acreditada experiencia y calidad a personas afectadas de ER.

2.- Estructura Organizativa:

Sería necesaria una organización coordinada transversal y en tres niveles:

- **Comunidades Autónomas**
- **Nacional**
- **Europea**

Unidad hospitalaria multidisciplinar local/CA, donde se atiende al paciente con ER y ante sospecha de diagnóstico se le **deriva al centro o unidad hospitalaria nacional o CSUR acreditado**, de una ER o grupo de ER, donde se le harán pruebas específicas para su diagnóstico y tratamiento y si no existe se **le derivará a un centro de referencia europeo** de su patología o grupo de ellas.



EUROPLAN ESPAÑA

3.- "Gestor de caso"

Crear la figura de "coordinador o gestor de caso" dentro de los CSUR, para seguimiento y coordinación de las distintas especialidades implicadas en la ER y en comunicación siempre con los diferentes niveles asistenciales,

El MSPSI opina que ese papel debe jugarlo el profesional más cercano a la persona afectada y su familia, como puede ser el médico de familia o la enfermería de atención primaria, pues la figura de "gestión de casos" debe asociarse más con el ámbito de atención primaria y no con el CSUR, aunque en todo momento se les apoye técnicamente desde los servicios de referencia.

¿ Cómo aplicar mejor en vuestro país el criterio recogido en el informe del Grupo de Trabajo de la Comunidad Europea sobre ER, que posiblemente formará parte de la Directiva Europea sobre Atención Sanitaria Transfronteriza, art. 15, para la designación de Centros de Referencia?

- Se ha considerado **imprescindible la elaboración de criterios específicos adaptados a las ER, como por ejemplo el criterio de experiencia.**

Para el MSPSI el procedimiento debe ser el siguiente: Primero se definen los criterios que debe tener una unidad, luego se acredita y por último se designa, esto es básico para poder garantizar una cierta calidad en la atención que se presta.

En particular, ¿cómo tener la seguridad de que los CdR son, tanto como sea posible, expertos en las ER específicas, tanto en el campo médico / clínico como el investigador?

Se hace necesario, **disponer de instrumentos y criterios de medida** entre los que se podrían establecer:

- Acreditación y evaluación
- Calidad
- Intercomunicación y colaboración (a nivel regional, nacional y europeo).



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

- Grado de satisfacción de profesionales y pacientes.
- Innovación, investigación y buenas prácticas.
- Criterios de valoración de la experiencia en el diagnóstico y tratamiento de cualquier ER.

2. Sostenibilidad de los Centros de Especialización

¿Cómo asegurar, a través de los mecanismos de financiación apropiados, la sostenibilidad a largo plazo de los Centros de Referencia?

Con una organización de la información y la coordinación: Los pacientes no están representados en el Comité de Designación de CSUR y por tanto su papel en el Comité de Seguimiento es irrelevante o secundario.

La necesidad de una Organización Estatal encargada de coordinar los CdR, representaría un menor gasto para nuestro sistema sanitario y mayor grado de satisfacción del colectivo profesional y del colectivo de afectados.

Con una optimización de recursos: Elaborar un calendario de designación de CdR en ER, acreditando primero los que ya existen. Esta red de CdR servirá para organizar la atención multidisciplinar (ahorro de consultas, información inexacta, diagnósticos equivocados, pruebas innecesarias y tratamientos impropicios, entre otros).

Mejorando la información y la formación en las ER: Fomentar el uso de las nuevas tecnologías de la información y comunicación (TIC).

Financiación y cobertura a cargo de los Fondos de Cohesión.

Con una financiación europea: A cargo del Fondo Social Europeo, si existe un presupuesto para los Planes Nacionales o Estrategias Nacionales de ER. Así como compartiendo con otros estados miembros de la UE para optimizar recursos.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

3. Participación en las RREER

¿Cómo fomentar la participación de los Centros de Referencia en las Redes Europeas de Referencia?

- Mejorando la información y formación entre especialistas:
- Identificando los especialistas y estableciendo un mapa de recursos europeo.
- Promoviendo a nivel europeo la coordinación entre CSUR de los estados miembros.
- Fomentando y apoyando la creación de redes de profesionales y pacientes.

¿Cómo financiar la movilidad de los pacientes y/o de los profesionales más allá de las fronteras nacionales?

Aclaración del MSPSI: Actualmente si la asistencia sanitaria que se necesita está contemplada en la cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud (SNS) y si la CCAA correspondiente no dispone de los recursos necesarios, puede solicitar con la debida justificación clínica que el paciente se traslade a un centro especializado del SNS en otra CCAA y, en caso de no existir recursos a nivel nacional se estudia el traslado fuera de nuestro país.

Opinión de los pacientes: El problema es que por la especificidad de las ER a veces sus necesidades asistenciales no figuran en la cartera de servicios. La previa autorización para la derivación y las barreras entre CCAA son un grave problema asistencial en nuestro país, especialmente en casos de urgencia.



EUROPLAN ESPAÑA

Grupo de trabajo 4.1. Modelo Asistencial

Moderadora: Feliciano Ramos (Presidente de la Asociación Española de Genética Humana)

Co-moderadora: Isabel Calvo (Presidenta de FEDER)

Nº Participantes: 12

4. Cómo acortar el camino hacia el diagnóstico

- Médico atención primaria (Médico de Familia/Pediatra): Formación básica (pregrado y postgrado) y continuada en ER. Obligatoria. Sistema de créditos en educación continuada (carrera profesional).
- Protocolos de actuación (grupos de patologías) en ER.
- Acceso inmediato a recursos disponibles sobre ER (profesionales y asociaciones de pacientes).
- Laboratorios de diagnóstico acreditados con personal acreditado (especialistas).
- Facilitar transferencia de recursos entre CC.AA.
- Creación de la figura del "Gestor de casos" (a nivel de CC.AA.)

Favorecer el tratamiento de pacientes en su entorno geográfico (movilidad de técnicas y conocimientos):

- Conocimientos: Webs de ORPHANET, FEDER, AEGH, etc.; conferencias, cursos, congresos
- Técnicas: Utilización nuevas tecnologías. Uso de las TICs.
- Experiencias de buenas prácticas.
- Divulgación por los Sistemas de Salud de las diferentes administraciones. Liderado por MSPSI y CSUR establecidos, apoyados por asociaciones de pacientes.
- Incluir en Contratos Programa.
- Incluir esta actividad en criterios de CSUR.
- Partida presupuestaria adecuada.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

Identificar, poner en red y financiar laboratorios de diagnóstico a nivel nacional:

- Directorio de Centros de Referencia acreditados de disponibilidad pública (profesionales y afectados).
- Listado Centros/Laboratorios Diagnóstico Genético (AEGH).
- Financiación: CC.AA. y/o SNS (Incluir en Cartera de Servicios de Centros Asistenciales).
- Partida presupuestaria específica.

Intercambio de ADN y muestras. Reembolso. U.E./Internacional:

- Contratos con empresas de mensajería – Códigos específicos de envío.
- Implantar un proceso ágil y transparente de reembolso de servicios entre las distintas administraciones para no retrasar la atención a los afectados de ER.
- Reembolso de los gastos de envío o del estudio genético: Consejo Interterritorial y SNS. Directiva U.E.: Asistencia Sanitaria Transfronteriza.

Apoyo a directrices europeas sobre pruebas de cribado neonatal general o dirigido.

Mecanismos a desarrollar para implantar protocolos comunes y recomendaciones sobre herramientas diagnósticas, atención médica, educación y atención social de pacientes y familias con ER:

- Protocolos y Recomendaciones UE: Nombrar una Comisión de Expertos (con miembros españoles y europeos).
- Herramientas diagnóstico. EUROGENTEST, DYSCERNE-DDS, etc.
- Atención médica: Profesionales competentes: Especialistas en Genética Clínica (médicos), ACE-Genética para otros especialistas; Especialistas Sanitarios: DUE (Asesores Genéticos), etc.
- Educación y atención social: Información a padres, educadores, etc.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

- Informes médicos/sanitarios más comprensibles que especifiquen las consecuencias reales de la ER.
- Implicar a los equipos de valoración de discapacidad, minusvalía, y dependencia en el proceso de seguimiento de personas con ER.

5. Cómo ofrecer la asistencia correcta y organizar vías de asistencia sanitaria adecuadas para los pacientes con ER

Adopción de itinerarios clínicos. Fondos para consultas inter-disciplinarias para cubrir costes de traslados de pacientes/familias:

- Itinerario clínico: Esquema (diagrama de flujo) general de derivación: Desde medicina primaria (pediatra/médico de familia) a hospital (genetista clínico + especialistas necesarios). Retorno de paciente a Atención Primaria para seguimiento y tratamiento, coordinado con los servicios socio-sanitarios y educativos.
- Coordinación entre CC.AA.
- Financiación: CC.AA. y/o SNS (MSPSI)

Unir conocimiento médico de centros especializados con atención primaria y profesionales socio-sanitarios/educación:

- Presencial: Reuniones bilaterales/multilaterales, conferencias, congresos, etc. Objetivo: Coordinación en la atención globalizada de los pacientes y familias con ER.
- No presencial: Documentación impresa (protocolos, folletos divulgativos, etc.); Internet (ORPHANET, FEDER, DICE-APER-SEMFYC); red contactos telefónicos.
- Retorno de la información desde la medicina especializada a la medicina primaria (protocolos validados).

Cooperación entre expertos nacionales/internacionales. Redes europeas de referencia. Itinerarios sanitarios comunes.



EUROPLAN ESPAÑA

- Cooperación expertos España: Internet (documentos, protocolos), reuniones, congresos (monográfico ER, de especialidades –sesiones, mesas redondas, ponencias monográficas sobre ER-), teleconferencias.
- Cooperación expertos UE: Internet (EUROGENTEST, DYSCERNE-DDS, etc.), reuniones, congresos, teleconferencias (TICs).

6. Cómo asegurar en los CCE abordajes multidisciplinares e integración entre los niveles médico y social

En Centros de Referencia:

- Inclusión en Cartera de Servicios Hospitalarios/Centros de Salud.
- Comité ER (Hospitales, Áreas de Salud, CC.AA.).
- Condición o criterio necesario para reconocimiento de CSUR.

Integración atención médica y atención social:

- Implantar un Sistema Socio-sanitario Integrado (Nacional/CC.AA.).
- Implicar a los Servicios de Educación y Servicios Laborales.

Conclusiones sobre el Modelo Asistencial

El modelo asistencial deber ser:

- Integral (socio sanitario y educativo)
- Interdisciplinar (profesionales sanitarios y no sanitarios)
- Coordinado (CC.AA.). Coordinación: Servicios de salud, servicios sociales, servicios educativos, servicios socio-laborales, personas y familias afectadas

Es necesario un Directorio de Centros/Servicios/Unidades de Referencia accesible para las familias y profesionales (competentes y especializados en todos los ámbitos implicados en la atención de personas afectadas con ER y sus familias)

- Establecer un compromiso mediante Contratos-Programa para participar en Redes Europeas relacionadas con ER. Facilitar la movilidad de profesionales.
- Facilitar la movilidad de muestras biológicas y disponibilidad de herramientas informáticas para tele-conocimiento. Considerar partida presupuestaria específica



EUROPLAN ESPAÑA

- (fondos europeos, fondos de cohesión).
- Organigramas y partidas presupuestarias específicas para agilizar la creación y garantizar el mantenimiento operativo de los llamados "corredores sanitarios".
 - Nivel supra-autonómico (nacional) y supra-nacional (UE). Inclusión específica de las ER en el Fondo de Cohesión, el cual deberá cumplir criterios de visibilidad y transparencia (qué, cuánto y cómo)
 - Compatibilizar y armonizar la historia clínica electrónica para ER. Usar la Telemedicina. Considerar partida presupuestaria específica para este punto.
 - Implantar y cumplir protocolos y guías clínicas que permitan la incorporación de nuevas tecnologías y el trabajo en red de los distintos niveles de asistencia a pacientes con ER. Considerar partida presupuestaria específica.
 - Crear la figura del "Gestor de casos"/continuidad ER. Mecanismos que aseguren que la asistencia a personas con ER no suponga sobrecarga financiera ni penalice la evaluación gestión económica de los centros, servicios y profesionales implicados.
 - Asegurar la asistencia multi-interdisciplinar a los afectados de ER y sus familias.
 - Crear el "Observatorio Nacional de ER" (*propuesta de FEDER*). *Necesaria partida presupuestaria específica.*
 - Cribado neonatal. Criterios homogéneos de cribado basados en la evidencia científica. Consenso a nivel nacional necesario.
 - Garantizar la accesibilidad a asesoramiento genético. Reconocimiento de Especialidad de Genética. Creación de Unidades y/o Servicios de Genética Clínica. Ley de Investigación Biomédica 14/2007 que regula los estudios genéticos diagnósticos. Accesibilidad desde todos los niveles asistenciales.
 - Calidad de las pruebas genéticas. Cumplimiento de criterios de calidad. Seguir programas de control de calidad externos.
 - Inventario (directorio) de laboratorios de diagnóstico (genético y no genético). Necesario. Accesibilidad pública a profesionales y personas afectadas (asociaciones).
 - Sistema de codificación para reconocimiento y reembolso de recursos y tratamientos de rehabilitación. Valorar su utilidad.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

Grupo de trabajo 4.2. Medicamentos huérfanos

Moderador: Josep Torrent (Director de la Fundació Dr. Robert, Profesor Asociado de Farmacología, Universidad Autónoma Barcelona)

Co-moderador: Moisés Abascal (Vocal de FEDER. Presidenta de la Fundación FEDER. Secretario de la Asociación de Deficiencias de Crecimiento y Desarrollo)

Nº Participantes: 13

8. El futuro de los MH

Número de medicamentos huérfanos comercializados y número de pacientes tratados.

Actualmente se disponen de 48 MH incluidos en la financiación en el SNS.

Debe proporcionarse información actualizada y accesible de la lista de medicamentos huérfanos con precio definido en la página Web del MSPSI.

Involucrar a todos los agentes implicados en ER para proporcionar información del número de pacientes tratados con MH.

Obstáculos para la disponibilidad de los medicamentos huérfanos aprobados en la UE dentro del tiempo requerido en la legislación (180 días)

Ver comentarios de las siguientes preguntas.

9. Acceso de los pacientes con ER a la fijación de precios y reembolso de los medicamentos huérfanos.

¿Cómo mejorar y acelerar los procedimientos nacionales para la fijación de precios y para el reembolso de los medicamentos huérfanos?

- Dar prioridad (fast-track) para evaluar las condiciones de precio y reembolso a cargo del SNS.
- Dar transparencia actualizada (p.e. web) de todas las decisiones de precio/reembolso y condiciones de uso de los fármacos huérfanos.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

- La mayoría de Autorizaciones de comercialización se emiten bajo circunstancias excepcionales o de forma condicional y son revisables anualmente, la fijación de precio condicional debería revisarse garantizando la sostenibilidad económica del sistema a corto y largo plazo.

En particular, ¿qué mecanismos hay que poner en práctica para utilizar el informe sobre el "valor clínico añadido de los MH" desarrollado a nivel de la UE (AEM) para que las decisiones nacionales sobre su precio y reembolso minimicen el retraso en el acceso a los MH?

- La evaluación a nivel europeo sobre el valor añadido de los medicamentos huérfanos la realiza la EMA con participación de los expertos nacionales y son informes públicos.
- Estos informes se utilizan por parte de la DGFPs para fijar el precio, pero estas decisiones se reevalúan por parte de las CC.AA y no siempre con los mismos criterios. Sería recomendable que el conjunto de las administraciones sanitarias de nuestro país trabajaran conjuntamente y de forma coordinada para evitar el retraso y minimizar el riesgo de inequidad frente al acceso a estos tratamientos.

¿Cómo promover una política nacional sobre precios y reembolso que se base en las recomendaciones del Fórum Farmacéutico de alto nivel de la UE "Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos"?

- Favorecer un diálogo temprano (con opinión positiva de la EMA) entre industria y administración(es) incluyendo las HTA (Health technology assessment) al objeto de utilizar criterios comunes para valorar la eficacia y el valor añadido que aportan los medicamentos huérfanos.
- A nivel nacional se recomienda establecer un fondo de cohesión a cargo del SNS para garantizar el acceso equitativo a los medicamentos huérfanos en las distintas CC.AA.
- A nivel autonómico establecer presupuestos específicos que no impacten negativamente en los presupuestos de hospital, especialmente de los centros/servicios/unidades de referencia de ER.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

Acceso a los medicamentos huérfanos a través de los Centros de Referencia.

Se considera esencial que estos medicamentos tengan un acceso prioritario a través de los CdR.

Participación para la colaboración a nivel de la UE en la valoración del valor clínico añadido de los MH en la Agencia Europea del Medicamento.

Actualmente la Administración española participa como otros EM de la UE en los grupos de trabajo o comités de la EMA o Comisión europea relativos a los medicamentos huérfanos.

10. Uso compasivo y aprobación temporal de los medicamentos huérfanos. Uso extraoficial

¿Cómo fomentar el acceso a los MH a través de su uso compasivo?

- El uso compasivo (caso a caso o por cohortes) es crítico en el desarrollo y acceso temprano a los MH en investigación.
- La AEMPS debería difundir y formar a los profesionales sobre el procedimiento y los requerimientos que se exigen para solicitar un uso compasivo de acuerdo con el RD vigente.
- Todas estas decisiones deberían hacerse públicas en la Web de la Agencia.
- Armonizar criterios de accesibilidad entre las distintas CCAA.
- Es recomendable la participación y colaboración de las asociaciones de pacientes en la toma de estas decisiones.

¿Pueden prescribirse y reembolsarse medicamentos fuera de indicación cuando exista evidencia de un beneficio para los pacientes?

En el ámbito de los MH es de especial interés y por lo tanto, su uso se debería promover por la AEMPS, en colaboración con entidades científicas, profesionales y pacientes de acuerdo con la cobertura legal actual.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

¿Qué medidas pueden estudiarse y ponerse en práctica para proporcionar otros tratamientos, aparte de los medicamentos, cuando haya la evidencia de que existe un beneficio para los pacientes?

Fomentar la participación con las asociaciones de pacientes para analizar, identificar, evaluar y priorizar las necesidades de estos tratamientos coadyuvantes que incluyen entre otros, cosméticos, alimentación especial, productos sanitarios como es el grupo de trabajo establecido en la Estrategia Nacional en ER.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

Tema 5 – Fortalecimiento y capacitación de los pacientes

Sub-Temas

1. Participación de los pacientes y sus representantes en los procesos de toma de decisiones en el campo de las ER
 2. Apoyo a las actividades llevadas a cabo por las organizaciones de pacientes
 3. Servicios sociales especializados: Servicios de Atención para el Descanso; Programas Recreacionales Terapéuticos; Servicios orientados a la integración de los pacientes en la vida cotidiana
 4. Líneas telefónicas de ayuda
-

Grupo de trabajo 5.1. Participación de los pacientes

Moderador: Tomás Castillo (Vocal de FEDER. Presidente de la Federación Española de Fibrosis Quística)

Co-moderador: Pedro Serrano (Miembro del Proyecto EUROPLAN por España. Co- Líder del Proyecto BURQUOL-RD)

Nº Participantes: 11

1. Participación de los pacientes y sus representantes en los procesos de toma de decisiones en el campo de las ER

¿Participan los pacientes y sus representantes en las decisiones sobre los procesos a elaborar?

En los planes nacionales, en la provisión de información, en el establecimiento y dirección de los Centros de Referencia / las Redes de Referencia Europeas, en la definición de la política de investigación en ER

En otras áreas, como el establecimiento y manejo de registros, ensayos clínicos, evaluación del valor clínico añadido de los medicamentos, programas educativos terapéuticos, formación médica, paramédica y de trabajadores sociales, entre los mas importantes.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

Es fundamental aumentar el reconocimiento del valor que tienen las asociaciones de pacientes por parte de:

- Las propias asociaciones asumiendo el protagonismo que les corresponde.
- Las administraciones, los profesionales, los investigadores.
- Cambio de Rol de los pacientes que COLABORAN para mejorar la planificación, la investigación y los resultados de salud asistenciales.
- La Capacitación y Fortalecimiento creciente mediante formación de liderazgo.
- Establecer DIRECTRICES POLÍTICAS (Circular, Orden, Decreto, etc.) por la que se institucionalice la participación (COLABORACIÓN) de las Asociaciones de Personas con ER en el diseño, establecimiento de objetivos, seguimiento, etc., de las políticas.

Para ello, los Principios básicos a tener en cuenta serían preparar la transición para que las personas con ER pasen de ser CONSULTADAS a COLABORAR ACTIVAMENTE en:

- La elaboración y evaluación de las estrategias ER nacional y regionales.
- Desarrollo de Sistemas de Información y provisión de información.
- En el establecimiento y gestión de los Centros de Referencia.
- En la definición de la política y objetivos de investigación en ER.

¿Cómo asegurar, a través de los mecanismos de financiación apropiados, la representatividad de los pacientes en las decisiones sobre los procesos a realizar relacionados con las ER?

- Dotar de financiación a la participación: Participar cuesta dinero, además de tiempo. No se trata de remunerar el tiempo, pero sí de compensar los gastos que la participación conlleva: teléfono, desplazamientos.
- Mecanismos de financiación pública a partir del IRPF, en las que el ciudadano elija a qué organización quiera destinar parte de sus impuestos (IRPF 0,7).



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

- Fomentar el ejercicio de la responsabilidad social corporativa de las empresas.
- Establecer alianzas con la Industria Farmacéutica dentro de un marco de trabajo transparente y ético.
- Dotar a las asociaciones ER de instrumentos que faciliten su trabajo y mejoren la calidad de su gestión: Bases de datos de registros de ER, herramientas de evaluación de impacto socio-económico de las ER desarrollada por BURQOL-RD.

2. Apoyo a las actividades llevadas a cabo por las organizaciones de pacientes

¿Cómo apoyar las actividades llevadas a cabo por las organizaciones de pacientes?

- **Concienciación:** Buscando más espacios gratuitos en los medios de comunicación. Vinculando a líderes o famosos que puedan hacer más visible las ER.
- **Capacitación y formación:** Desarrollando programas formativos para los líderes de las asociaciones de pacientes, que mejoren la capacidad de dirección, de organización y de coordinación. Este debería ser un objetivo alineado con el Plan Estratégico de FEDER. Cofinanciación por los gobiernos regionales.
- **Intercambio de información y buenas prácticas:** Fomento de la realización de encuentros, jornadas formativas y de intercambio de buenas prácticas para mejorar los resultados de la gestión de las asociaciones de pacientes, compartir el conocimiento y las ideas.
- **Cofinanciación** por los gobiernos de la nación y regionales para mantener las infraestructuras desarrolladas en el ámbito de la información.
- **Importante papel potencial de CREER** en la promoción de este intercambio. Escuela de Formación anual con esos intercambios.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

¿Cómo promocionar el trabajo en red?

- Promoviendo la convocatoria de eventos que creen modelos de participación, incentivando los proyectos que se realicen en red y planteándolo como requisito para la concesión de ayudas.
- Alcance a los pacientes más aislados.
- Apoyo desde las redes de servicios sociales existentes a nivel local (trabajadoras/es sociales de los ayuntamientos).
- Sistema de información para profesionales, que están en contacto con las necesidades de la población, puede ser muy útil para la detección y seguimiento de muchas situaciones.
- Atención Primaria y el papel que puede jugar a la hora de identificar casos de personas con ER aisladas

¿Qué mecanismos pueden llevarse a cabo para apoyar las actividades de empoderamiento de los pacientes y de sus representantes en todas las instancias de la UE?

- El Foro Europeo de Personas con Discapacidad es un buen ejemplo de cómo una plataforma influye en las decisiones de las instituciones europeas.
- EURORDIS podría tener ese papel de foro de iniciativas permanentes ante el Consejo de Europa, el Parlamento Europeo y la Comisión Europea. También debería crearse una fuerte alianza Eurordis-Foro Europeo de Personas con Discapacidad, ya que muchas aspiraciones son comunes.
- Promover acciones conjuntas (nacional y regionalmente) sobre eurodiputados para lograr su implicación en las políticas socio-sanitarias en ER.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

Grupo de trabajo 5.2. Servicios sociales especializados

Moderadora: Begoña Ruiz (Responsable del Área Técnica, CREER)

Co-moderadora: Estrella Mayoral (Directora del SIO, Servicio de Información y Orientación- FEDER)

Nº Participantes: 12

3. Servicios sociales especializados: Servicios de Atención para el Descanso; Programas Recreacionales Terapéuticos; Servicios orientados a la integración de los pacientes en la vida cotidiana

¿Qué clase de programas existen en vuestro país para apoyar a los pacientes con ER y/o, en general, con discapacidad y a sus familias?

Es necesario decir que en España las ayudas y prestaciones económicas dependen directamente del reconocimiento de la discapacidad o de la valoración de dependencia, valoraciones que presentan algunas dificultades para los afectados por una ER, puesto que son enfermedades sobre las que es muy complejo determinar el grado de discapacidad que presentan, por factores como el desconocimiento, la cronicidad, los procesos agudos, entre otros.

En materia de Servicios Sociales:

- Servicios Sociales Comunitarios (servicios de Información, Valoración, Orientación y Asesoramiento / Ayuda a domicilio).
- Servicio de Tele asistencia.
- Servicios Sociales Especializados: (Centros de Valoración y Orientación de personas con discapacidad, Centros Residenciales, Centros de Día y Programa de Respiración Familiar).
- Entidades Tutelares.
- Promoción de la Autonomía Personal y Atención a la Dependencia.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

En relación a los Centros de Referencia: Centro Estatal de Atención a las Personas Afectadas de Enfermedades Raras y sus familias:

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos, por la naturaleza de sus funciones y por su privilegiada pertenencia actual al Ministerio de Sanidad y Política Social e Igualdad, ha de impulsar la coordinación socio-sanitaria.

Su papel principal consiste en acercar el Sistema Nacional de Salud y el Sistema de Servicios Sociales e integrar en una estrategia única las prestaciones que contempla el sistema de equiparación de oportunidades para las personas con discapacidad.

En relación a las Organizaciones de Pacientes: Federaciones, Fundaciones y Asociaciones de ER:

La organización de referencia es la Federación Española de Enfermedades Raras. Bajo su paraguas se encuentran más de 200 asociaciones. FEDER es la voz de las 3 millones de personas con ER en España y dedica sus esfuerzos a promover sus derechos y defender sus intereses.

Propuestas para adecuar la valoración de discapacidad de personas con ER:

- Modificar el baremo de discapacidad para que incluya: cronicidad, procesos degenerativos y procesos que cursan con brotes (de esta forma se tendrían en cuenta otros factores además de la funcionalidad).
- Criterio único de aplicación del decreto de valoración para todas las Comunidades Autónomas, con objeto de evitar las desigualdades.
- Elaboración de un modelo de informe tipo necesario para que los profesionales (médicos, trabajadores sociales, psicólogos, terapeutas ocupacionales...) que están atendiendo al paciente faciliten los datos concretos que necesita conocer el equipo de valoración de discapacidad y/o dependencia.
- Aproximación más concreta por parte del equipo de valoración a la situación del paciente, ayudándose de la información de las Asociaciones.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

- Formación continua de los equipos de valoración.
- Edición de guías para conocer cómo valorar mejor las necesidades de los distintos colectivos.

Propuestas relacionadas con el acceso a los Servicios:

- Regulación que permita que las familias y afectados que accedan a ellos puedan disponer de permisos retribuidos.
- Promoción de los planes de conciliación en su totalidad.
- Formación a los profesionales de atención primaria de los Centros de Salud.
- Difusión de los servicios a través del protocolo de atención primaria.
- Fomentar la incorporación de pacientes de ER al Registro del IIER.
- Elaboración de un protocolo específico para centros educativos y Universidades.
- Planes Autonómicos, que aseguren la Atención Integral.
- Inclusión de circuitos de atención al paciente en los Planes Autonómicos, que incluyan el acceso a estos servicios.

¿Qué se puede hacer para mejorar la disponibilidad y la accesibilidad de tales servicios, incluyendo la financiación pública?

Propuestas para mejorar la disponibilidad y accesibilidad:

- Información de los recursos y servicios desde Atención Primaria y Servicios Sociales de Base.
- Fomentar la Atención Temprana Itinerante, fundamentalmente en zonas rurales.
- Ampliación del permiso de maternidad y/o paternidad por niño dependiente a cargo.



EUROPLAN ESPAÑA

¿Cómo se financian los servicios sociales especializados? ¿Por medio de las instituciones gubernamentales y los presupuestos? ¿Por medio de la iniciativa privada o de las asociaciones de pacientes?

La financiación es pública, pero la gestión de servicios puede ser pública o privada.

Propuestas para mejorar la financiación:

- Copago entre usuarios.
- Realizar rebajas fiscales a entidades privadas.
- Implicar a las obras sociales en los proyectos relacionados con el acceso a los servicios.

Propuestas para garantizar la sostenibilidad de los servicios sociales:

- Realizar un sistema de evaluación y seguimiento real de los centros y servicios especializados.
- Implementar sistemas de calidad.
- Profesionalización del personal que atiende y valoración de sus actitudes y aptitudes previo a su contratación.
- Apoyo en la financiación por parte de la Unión Europea.
- Aprovechamiento de los recursos existentes, incrementándolos y reforzándolos.
- Unificación de criterios en el acceso a los recursos por parte de las Comunidades Autónomas.

4. Líneas telefónicas de ayuda

¿Qué clase de Líneas de Ayuda existen en España para ayudar a los pacientes con ER y a los profesionales sanitarios?

Actualmente, las líneas de ayuda en España son:

- Servicio de Información y Orientación FEDER.
- Servicio de Información del CREER.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

- Registro de ER del IIER.
- Servicios de Información de Asociaciones.

¿Cómo desarrollar o consolidar las Líneas de Ayuda existentes dirigidas por pacientes?

Propuestas para consolidar los servicios de ayuda:

- Interacción entre las distintas líneas de ayuda.
- Concierto del servicio con las Administraciones Públicas (financiación por parte de la Administración, ejecución por parte de la Entidad) y con colegios profesionales o entidades privadas.
- Incremento de profesionales y dedicación exclusiva del mismo en la atención de este servicio.
- Optimizar los recursos ya existentes: apoyo en otras líneas de ayuda.
- Difusión de las líneas de ayuda a través del protocolo de Atención Primaria.
- Divulgación en los medios de comunicación (radio, prensa, televisión)
- Cuestionarios a usuarios.
- Realizar estudios sobre el conjunto de líneas de ayuda para optimizar recursos.
- Financiación autonómica vía Estrategia Nacional de ER.

Medidas nacionales para establecer el número 116 europeo.

El SIO de FEDER y el proyecto de líneas de ayuda europeo han firmado un convenio de apoyo al 116 europeo. En España, es necesario el consenso de todas las Comunidades Autónomas. Se podría seguir los mismos pasos que para otros teléfonos (Ej: 112, 016). O utilizar la infraestructura del ya existente 112.



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA

¿Cómo se financian las líneas de ayuda? ¿Por medio de la iniciativa privada o de las asociaciones de pacientes? ¿Hay alguna financiación gubernamental?

- El SIO de FEDER se financia con fondos públicos principalmente.
- El Servicio de Información del CREER se financia con fondos públicos.
- El Registro de Enfermedades del ISCIII está financiado por el propio Instituto de Salud Carlos III, con participación del CIBERER.
- Los Servicios de Información de las Asociaciones se financian con fondos públicos y privados.

¿Cómo asegurar su sostenibilidad a largo plazo?

Para asegurar la sostenibilidad de las líneas de ayuda en ER son imprescindibles:

- Reconocimiento de la utilidad del servicio, (experiencia de 10 años) por parte de las Administraciones apoyándolo como un servicio concertado.
- Compromiso de apoyo a fin de garantizar la mejora continua y perdurabilidad.
- Tecnología adecuada.



EURORDIS
Rare Diseases Europe



EUROPLAN ESPAÑA

IV. Historial del documento

Estatus (Borrador/Revisado/Final)	FINAL
Versión n°	
Autor(s)	FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER)
Revisor	
Nombre del archivo	2011_01_EUROPLAN _ INFORME FINAL



EURORDIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



EUROPLAN ESPAÑA



De izquierda a derecha, Miguel Angel Ruiz Carabias (director general de CREER), Isabel Calvo García (presidenta de FEDER) y Jesús Norberto Fernández Muñoz (subdirector general de Ordenación, Planificación y Evaluación del IMSERSO).



La italiana Simona Bellagambi (representante de EURORDIS) destacó que se trata de un proceso en marcha para la Unión Europea.



Ignacio Díaz Azcárraga, gerente de Servicios Sociales de la Junta de Castilla y León.



Durante dos días intensos, los participantes enriquecieron el debate con sus opiniones.



Los asistentes reclamaron el reconocimiento de nuevas especialidades (genética, neuropediatría, ...) y alertaron sobre la auto complacencia.

Las sesiones tuvieron traducción simultánea en lenguaje de signos.



Moisés Abascal, presidente de la Fundación FEDER, explicó que de los 68 medicamentos aprobados por la EMEA en España sólo hay 45.



Francesc Palau, director general del CIBERER, insistió en que, para avanzar, conviene saber lo que tenemos.



Jesús Norberto Fernández Muñoz, subdirector general de Ordenación, Planificación y Evaluación del IMSERSO.



EURODIS
Rare Diseases Europe

EUROPLAN
European Project for Rare Diseases National Plans Development



Centro de Referencia Estatal para la atención a las personas con enfermedades raras y sus familias



FEDER
Federación Española de Enfermedades Raras

EUROPLAN ESPAÑA

