

ESPAÑA

CONFERENCIA EUROPLAN NACIONAL INFORME FINAL

Madrid, 20 y 21 Noviembre de 2014

INTRODUCCIÓN

Las Conferencias Nacionales EUROPLAN están dirigidas a fomentar el desarrollo de un Plan o una Estrategia Nacional de Enfermedades Raras orientada a las necesidades no cubiertas de los pacientes que viven con una enfermedad rara en Europa.

Estos planes y estrategias nacionales están destinados a poner en práctica medidas nacionales concretas en áreas clave desde la investigación a la codificación de las Enfermedades Raras, diagnóstico, atención y tratamientos, así como los servicios sociales adaptados para los pacientes con Enfermedades Raras, además de la integración de las políticas de la UE.

Las Conferencias Nacionales EUROPLAN se organizan en cada país de forma conjunta por una Alianza Nacional de organizaciones de pacientes de Enfermedades Raras y EURORDIS - Organización Europea de Enfermedades Raras. Para este propósito, EURORDIS nombra 10 Asesores EURORDIS-EUROPLAN- todos miembros de una Alianza Nacional - específicamente encargados de asesorar de dos a tres Alianzas Nacionales.

Las Conferencias Nacionales EUROPLAN comparten la misma filosofía, objetivos, formato y directrices de contenido. Implican a todas las partes interesadas para el desarrollo de un Plan / Estrategia de Enfermedades Raras. El contenido se puede ajustar, teniendo en cuenta la situación nacional de cada país y de sus necesidades más urgentes.

Durante el período 2008-2011, se organizó la primera serie de 15 Conferencias Nacionales EUROPLAN dentro del Proyecto EUROPLAN europeo. Tras el éxito de estas conferencias, una segunda serie de hasta 24 Conferencias Nacionales EUROPLAN, está teniendo lugar en el contexto más amplio de la Acción Conjunta de la Comisión Europea de Expertos en Enfermedades Raras (EUCERD) durante el período comprendido entre marzo de 2012 hasta agosto 2015.

Las Conferencias Nacionales EUROPLAN exponen las políticas europeas en Enfermedades Raras, así como las Recomendaciones EUCERD adoptadas entre 2010 y 2013. Se organizan en torno a temas comunes basados en la Recomendación del Consejo de la Unión Europea en el ámbito de las enfermedades raras:

1. Gobierno y monitorización del Plan Nacional
2. Definición, codificación y Registro de ER; Información y formación de las ER
3. Investigación en ER
4. Centros, Servicios y Unidades de Referencia; Modelo Asistencial
5. Medicamentos huérfanos y productos sanitarios
6. Servicios Sociales / Líneas de Ayuda / Discapacidad / Dependencia

Los temas "Empoderamiento del Paciente", "Recopilar Experiencia a nivel europeo" y "Sostenibilidad" son transversales a lo largo de toda la conferencia.

I. INFORMACIÓN GENERAL

País	España
Fecha & Lugar de la Conferencia Nacional	20 y 21 de Noviembre de 2014 Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) Madrid
Página Web	www.enfermedades-raras.org
Organizadores	Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
Miembros del Comité Motor	<p>Dña. Simona Bellagambi Asesora de EURORDIS para el proyecto EUROPLAN</p> <p>D. Juan Carrión Presidente de FEDER</p> <p>Dña. Paloma Casado Subdirectora General de Calidad y Cohesión D.G. de Salud Pública, Calidad e Innovación del MSSSI</p> <p>Dña. Carmen Pérez Mateos D.G. de Cartera Básica de Servicios del SNS y Farmacia del MSSSI</p> <p>D. Aitor Aparicio Director del Centro Estatal de referencia de atención a personas con ER y sus Familias (CREER) D.G. Servicios Sociales e Igualdad del MSSSI</p> <p>D. Manuel Posada de la Paz Director del IIER Instituto de Salud Carlos III Miembro del EUCERD</p> <p>D. Ángel Abad Revilla Jefe de Área de Información al Paciente de la</p>

	<p>Dirección General de Atención al Paciente, Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid</p> <p>Dña. María Luisa Arteagoitia González Directora de Planificación, Ordenación y Evaluación Sanitaria de la Consejería de Salud Consejería de Sanidad de País Vasco</p> <p>Dña. Arancha Gordo Centro Nacional de Innovación e Investigación Educativa (CNIIE) Ministerio de Educación, Cultura y Deporte</p> <p>Dña. Roser Vallès Directora General de Ordenación y Regulación Sanitarias Departamento de Salud de la Generalitat de Catalunya</p> <p>Dña. Pilar Magrinyà Rull Dirección de Atención Sanitaria Servei Català de la Salut</p> <p>D. Luis Cruz Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultra huérfanos</p> <p>Dña. Teresa Pampols Coordinadora Comité de Expertos de FEDER</p> <p>D. Justo Herranz Arandilla Miembro de Junta Directiva de FEDER</p> <p>Dña. Begoña Martín Laucirica Miembro de Junta Directiva de FEDER</p> <p>Dña. Alba Ancochea Díaz Directora de FEDER</p>
<p>Grupos de Trabajo</p>	<p>1: Gobierno y monitorización del Plan Nacional</p>

	<p>2: Definición, codificación y Registro de ER</p> <p> 2.1. Definición, codificación y Registro de ER</p> <p> 2.2. Información y Formación</p> <p>3: Investigación en ER</p> <p>4: Centros de Expertos y Redes Europeas de Referencia en ER</p> <p> 4.1. Centros, Servicios y Unidades de Referencia</p> <p> 4.2. Modelo Asistencial</p> <p>5: Medicamentos huérfanos y productos sanitarios</p> <p>6: Servicios Sociales para ER</p> <p>Grupos de trabajo Adicionales:</p> <p> Inclusión Laboral</p> <p> Inclusión Educativa</p>
<p>Moderadores y portavoces de los Grupos de Trabajo</p>	<p>GdT 1: Dña. Juana M^a Saénz y D. Julián Isla</p> <p>GdT 2:</p> <p> 2.1. Dña. Mónica Rodríguez y Dña. Gema Chicano</p> <p> 2.2. Dña. Isabel Motero y Dña. Vanesa Pizarro</p> <p>GdT 3: Dña. Teresa Pampols y D. Francesc Palau</p> <p>GdT 4:</p> <p> 4.1. Dña. Begoña Martín y D. Ignacio Blanco</p> <p> 4.2. D. Enrique Galán y D. Justo Herranz</p> <p>GdT 5: D. Juan Manuel Fontanet y D. Luis Cruz</p> <p>GdT 6: Dña. Miriam Torregrosa y D. Tomás del Castillo</p> <p>GdT Adicionales:</p> <p>GdT 7: D. Fernando Torquemada y D. Modesto Díez</p> <p>GdT 8: Dña. Natividad López y Dña. M^a Carmen Murillo</p>

Anexos	<ul style="list-style-type: none">I. ProgramaII. Lista de participantesIII. Fotografías
---------------	---

II. INFORME PRINCIPAL

Sesión de apertura

Las Conferencias Nacionales EUROPLAN están dirigidas a fomentar el desarrollo de un Plan o una Estrategia Nacional de Enfermedades Raras (ER) orientada a las necesidades no cubiertas de los pacientes que viven con ER en Europa.

El 3 de Junio de 2009 el Ministerio de Sanidad y Políticas Sociales de España anunció la puesta en marcha de una Estrategia Nacional de ER en el Sistema Nacional de Salud con el objetivo de conocer y analizar la situación de las políticas españolas en materia de ER, todo ello en relación a 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 primera Conferencia EUROPLAN España en el 2010.

Cuatro años más tarde, y con la misma metodología, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) organiza la segunda Conferencia EUROPLAN en España para revisar en qué estado están las cuestiones sobre ER, qué avances se han hecho en las enfermedades raras y cuáles son los retos y necesidades a los que hay que dar respuesta.

La II Conferencia EUROPLAN en España se celebró los días 20 y 21 de Noviembre de 2014 en al Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI).

La inauguración de la Conferencia fue de la mano de Paloma Casado, Subdirectora General de Calidad y Cohesión del MSSSI quien destacó la importancia de la participación e implicación de todas las partes para mejorar las líneas de la Estrategia Nacional de enfermedades raras puesta en marcha por el Ministerio de Sanidad en 2009. Así mismo manifestó que las líneas de trabajo que se propusieron en la I Conferencia EUROPLAN, que se celebró en 2010, han servido de guía para seguir trabajando. De esta forma, la representante del Ministerio afirmó que “EUROPLAN es un buen punto de partida para continuar avanzando en este camino, intentando siempre mejorar”.

Juan Carrión, Presidente de FEDER transmitió que “EUROPLAN viene a plantear la urgente e imprescindible necesidad de que las enfermedades raras en España sean una prioridad social y sanitaria”. Además, resaltó la importancia del trabajo en red como “la verdadera clave para conocer más estas enfermedades y como la llave para mejorar la calidad de vida de las familias”.

Simona Bellagambi, Asesora EUROPLAN de EURORDIS; habló de las ER como reto en Europa, exponiendo el marco de la política de ER en UE, destacando los pilares más importantes de la Recomendación del Consejo.

Además, habló del proyecto EUROPLAN, exponiendo una visión desde EUROPLAN I hasta esta segunda etapa EUROPLAN 2012 – 2015. El objetivo es apoyar y coordinar las 24 Conferencias Nacionales para promover los Planes/estrategias Nacionales sobre ER organizados por las

alianzas nacionales en Europa.

Concluyó que el fin de estas conferencias es buscar resultados para trabajar en las estrategias nacionales de cada país y las conclusiones de cada uno de los países contribuirán con el resto de conferencias a nivel europeo y servirán como ejemplo de buenas prácticas.

Informe de los Grupos de Trabajo

1- GOBIERNO Y MONITORIZACIÓN DEL PLAN NACIONAL

Sub-temas:

- Mapping políticas y recursos
- Desarrollo de un Plan/Estrategia Nacional
- Estructura de un Plan/Estrategia
- Comité de dirección u otros mecanismos de gobierno
- Transparencia de la estructura de gobierno
- Propagación y comunicación del Plan Nacional
- Monitorización y evaluación del Plan Nacional
- Sostenibilidad del Plan Nacional
- Fuentes de Financiación

Antecedentes y situación actual:

La Estrategia Nacional de Enfermedades Raras es un documento bien estructurado pero más similar a una declaración de intenciones que a un Plan concreto realizable.

El objetivo de la Estrategia es ayudar a la mejora de los servicios prestados en todo el territorio nacional para las personas afectadas por EERR y sus familias, basados en los principios de calidad, equidad y cohesión.

Existe un Comité Técnico y un Comité Institucional como estructuras de coordinación, que constituyen los órganos de Dirección de la Estrategia:

- El Comité Técnico lo forman representantes de asociaciones de pacientes y de sociedades científicas, seleccionados por criterios de conocimiento científico y consenso.
- Comité Institucional, reúne a los representantes designados por las Consejerías de Salud de las CCAA y el MSSSI Ministerio de Economía y Competitividad a través del

Instituto de Salud Carlos III. Hay un coordinador científico y una secretaria técnica que depende de la S.G. de Calidad y Cohesión del MSSSI.

La participación de pacientes está prevista en algunas fases de la Estrategia y no todos los grupos de interés están representados.

La Estrategia recoge acciones específicas formuladas en 24 objetivos, enmarcados en 7 líneas estratégicas pero sin metas ni resultados medibles, sólo recomendaciones.

Monitorización y Evaluación de la Estrategia:

- La Estrategia se evalúa cada 4-5 años - evaluación intermedia cada 2 años.
- Las propuestas se integran a través del Comité Institucional de la Estrategia pero de una manera superficial, sin asignación de responsabilidades.
- El conjunto de indicadores establecidos para la evaluación de la Estrategia del 2009 tal parecen un conjunto de preguntas encaminadas sólo a saber si la Estrategia avanza.
- El Comité Técnico se ha ocupado hasta la fecha de forma eficiente de llevar a cabo la actualización de la Estrategia.
- El Comité Institucional se ha ocupado de valorar la pertinencia y la oportunidad de los objetivos propuestos, ya que son las propias CCAA y sus servicios de salud los responsables de organizar y prestar la asistencia sanitaria.
- Se han revisado los indicadores que influirán en futuros desarrollos, se actualizaron los objetivos y recomendaciones y fueron a probados por el CISNS en Junio de 2014. Se constata que no se han publicado los indicadores para la Estrategia del 2014.
- Para la redacción de la Estrategia, se tuvo en cuenta, la participación de representantes de pacientes y sociedades científicas, así como otros agentes implicados, pero no se ha llevado a cabo una evaluación específica de las necesidades no cubiertas de los pacientes.
- Aunque las necesidades de las CCAA se ponen de manifiesto a través del Comité Institucional no parecen estar específicamente contempladas.

Difusión y comunicación de la Estrategia:

- El grado de concienciación sobre las EERR ha crecido en los últimos años en España, sin embargo la Estrategia requiere aumentar aún más su difusión:
- La Estrategia está disponible en la web del MSSSI, pero esto no significa que la conozca el público en general ni las familias de los afectados.
- Existe un inventario de los CSUR pero no un inventario común sobre todos los recursos existentes.

Financiación y distribución de los fondos:

- Ausencia de un presupuesto específico para la ejecución de objetivos.

- Se distribuyen fondos a las CCAA (excepto Navarra y País Vasco) con el objetivo de financiar determinadas actuaciones para la implementación de la Estrategia con cargo al Presupuesto del MSSSI. Consideramos que la partida presupuestaria es insuficiente y claramente testimonial.
- No hay una estimación de los costes de los objetivos de la Estrategia ni sus actividades asociadas.

Propuestas y Conclusiones:

Mapping políticas y recursos

1. Solicitar a las CCAA la creación de Planes específicos para las EERR dotados de las estructuras y fondos necesarios de acuerdo con los criterios de la Estrategia.
2. Incorporar asociaciones de pacientes en los órganos de estudio, debate, planificación ejecución de los Planes de las CCAA.
3. Buscar recursos para la formación de los profesionales de la salud (sobre todo primaria y pediatría) con el fin de sensibilizar ante las sospechas de EERR (coaliciones público-privadas, sociedades científicas...).
4. Realizar una encuesta que permita medir y evaluar el grado de conocimiento de la ER entre la población en general. Organizar formación para pacientes en base a las carencias detectadas.
5. Desarrollar indicaciones de mejora de las necesidades no cubiertas de los pacientes.

Desarrollo de un Plan/Estrategia Nacional

6. Desarrollo de un Plan de Implementación de la nueva Estrategia 2014:
 - asignación clara de tareas y responsabilidades
 - objetivos medibles: elaboración y aprobación de indicadores de evaluación.
 - coordinación efectiva entre los agentes
 - seguimiento de la ejecución de tareas
 - concreción de metas y resultados y plazos de consecución
7. Dotar a la Estrategia de recursos suficientes para hacer posible su ejecución.
8. Crear un Comité de Seguimiento y Evaluación externo que emita un informe de la ejecución de los objetivos que se pretenden alcanzar en la nueva Estrategia.
9. Creación de una organización dentro del MSSSI que coordine y cohesione la

implementación y el desarrollo de propuestas establecidas en la Estrategia

Gobierno de la Estrategia

10. Involucrar a todos los agentes relacionados con las EERR en los Comités Técnico e Institucional (genetistas, industria, asociaciones científicas, tecnologías de la información, academia...)

11. Dar a conocer y publicar en la web del MSSSI y de todas las consejerías de sanidad las responsabilidades, datos de actividad y conclusiones de las reuniones de los Comités para que tenga repercusión sobre el colectivo.

Difusión y comunicación de la Estrategia

12. La Estrategia debe asegurar que se difunda la información de los Planes Regionales para asegurar el impacto efectivo.

13. Mayor difusión sobre el desarrollo de la Estrategia en las Redes Sociales y en grupos de trabajo específicos de los diferentes ámbitos.

14. Propagación de la Estrategia por diferentes generadores de opinión.

Monitorización y evaluación del Plan Nacional

15. Adaptar las tecnologías de la información para la implementación de los Planes Regionales.

16. Generación de un cuadro de mando que permita hacer seguimiento de los indicadores.

Sostenibilidad del Plan Nacional y Fuentes de Financiación

17. Dotar la Estrategia de suficientes recursos económicos en una partida presupuestaria específica para la consecución de sus objetivos.

18. Solicitar a las CCAA que exploraren las vías para la obtención de Fondos Estructurales.

19. Desarrollar análisis del coste de las propuestas para la implementación de la Estrategia.

20. Desarrollar los mecanismos de sostenibilidad para el desarrollo de nuevos medicamentos accesibles a los pacientes.

21. Contemplar la conexión con la industria farmacéutica. Modelos de colaboración público-privada.

2- DEFINICIÓN, CODIFICACIÓN Y REGISTROS DE ER

2.1 DEFINICIÓN, CODIFICACIÓN Y REGISTRO

Sub-temas:

- Definición de las Enfermedades Raras
- Codificación de las Enfermedades Raras
- Registro de las Enfermedades Raras

Antecedentes y situación actual:

Definición

En España se ha adoptado por la definición de ER que se ha establecido en la Unión Europea.

Codificación

Actualmente el SNS trabaja con CIE9 y CIE10. Ambas son clasificaciones con estructura estable pero que no son capaces de dar cobertura a todas las entidades nosológicas existentes, siendo la mayoría de las EERR clasificadas en categorías residuales y teniendo poca representatividad en ese sistema de clasificación. La CIE 9-MC se utiliza fundamentalmente para la codificación de los registros de altas hospitalarias de todo el Sistema Nacional de Salud (SNS). La CIE-10 es utilizada fundamentalmente para la realización de las estadísticas de mortalidad y algunas CCAA para la codificación de la asistencia en Atención Primaria. En el SNS se implantará próximamente en los Registros de Altas Hospitalarias (CIE10-MC). En cuanto al CIE 11, a pesar del gran avance que supondría para codificar las EERR, no se prevé su publicación antes del 2.017, a nivel europeo.

Registro

En nuestro país existe una política nacional de recogida de datos a través del Registro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), cuyo órgano responsable es el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Esta política nacional está recogida

tanto en la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS) que fue aprobada por el Consejo Interterritorial del SNS, en junio de 2009, como en su actualización aprobada por el Consejo Interterritorial, en Junio de 2014.

El Registro Nacional tiene la doble vertiente de registro poblacional y registros de pacientes específicos, para determinadas enfermedades o grupos de enfermedades raras.

El Registro Nacional de Enfermedades Raras se financia parcialmente con los recursos propios del IIER, y en cada CCAA con los recursos propios de sus Consejerías de Sanidad. Con la puesta en marcha del proyecto “Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras (SpainRDR)”, se ha conseguido financiar el Registro poblacional, ya que se consiguieron recursos humanos tanto para el IIER como para las CCAA. Esta financiación finaliza en los próximos meses, lo que supondría la imposibilidad de continuidad del proyecto. Respecto a esta materia, existe una normativa autonómica, en la mayoría de las CCAA.

La vertiente del registro poblacional, se ha potenciado a través del proyecto “Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras (SpainRDR)” al amparo del Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC). Este proyecto fortalece el desarrollo del Registro, al haber logrado acuerdos con todas las CCAA, lo que permite incorporar los casos detectados en ellas al Registro Nacional.

En el desarrollo del proyecto “Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras (SpainRDR)”, se ha elaborado un Manual de Procedimientos, que establece una metodología común para todos los Registros Autonómicos y Nacional. En este Manual se detallan los Elementos Comunes (Common Data Elements), así como, el Conjunto Mínimo de Datos (Minimum Data Set). También, se especifican otros aspectos de la metodología que se utiliza para garantizar la armonización de la recogida de datos, entre estos aspectos, se debe mencionar las fuentes de datos, la codificación y clasificación de las enfermedades raras, la codificación municipal, etc.

Las fuentes de información utilizadas en los registros poblacionales son muy variadas. Las que aportan mayor número de casos, son el Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD), la Hª clínica de Atención Primaria y Especializada, el Registro de Mortalidad. Pero, también se utilizan los registros de defectos congénitos, registros de medicamentos huérfanos, registros de metabopatías, registro de enfermedades renales crónicas, entre otras.

Respecto a los Registros de Pacientes, en los últimos tiempos se han incorporado al Registro Nacional, registros específicos de enfermedades o grupos de enfermedades concretas que, en su conjunto, engloban cientos de enfermedades diferentes. Estos Registros de Pacientes, se desarrollan en colaboración con profesionales especialistas en temas concretos, con gran experiencia y con un interés notable en ellos.

Los Registros de Pacientes que existen en España, tanto los desarrollados fuera del Registro Nacional de Enfermedades Raras, como aquellos desarrollados al amparo de dicho Registro, se han puesto en funcionamiento siguiendo los modelos de datos internacionales siempre que

existan registros específicos a nivel internacional. El propósito final, es establecer convenios con los registros internacionales y, para ello, es imprescindible seguir los estándares ya establecidos

La participación de los pacientes en el Registro Nacional de EERR, se produce mediante la posibilidad de estos, de solicitar su inclusión en dicho Registro. Una vez tramitada su inclusión se les proporcionan claves de acceso, que le permitirán obtener información sobre su enfermedad a través del propio Registro, brindándoles también la oportunidad de rellenar cuestionarios online, así como, la posibilidad de donar muestras para el Biobanco Nacional de Enfermedades Raras, Biobanco que está ligado al Registro.

Respecto a los Registros de Pacientes, los que están integrados en el Registro Nacional, en general, se han financiado con los recursos del IIER. En algunos, además, ha habido una financiación parcial, a través, de las Sociedades Científicas. Los Registros de Pacientes, no integrados en el Registro Nacional, tienen su propia financiación a través de Sociedades Científicas o con ayudas de la Industria Farmacéutica.

Propuestas y Conclusiones:

Definición

1. Mantener la definición actual de ER de la Unión Europea, basada tanto en el criterio cuantitativo de su prevalencia (menos de 5 casos cada 10.000 habitantes en la Unión Europea), como en el criterio de gravedad, cronicidad o generación de discapacidad.

Codificación

2. Es muy importante priorizar una adecuada codificación, siendo lo ideal integrar los códigos Orphanet en el sistema nacional de información sanitaria, aunque posiblemente sea el inventario europeo más completo de EERR.
3. Por otro lado, sería esperable, que a corto/medio plazo, estuviese plenamente desarrollada en todo el país la Historia Clínica Electrónica, lo que permitiría entre otras ventajas, la utilización de SNOMED-CT y la interoperabilidad en España.
4. Que los sistemas de codificación existentes sean interoperables a nivel europeo, con el horizonte de los códigos Orphanet, con una codificación única aprovechando las codificaciones específicas utilizadas.

Registro

5. Apoyar la declaración conjunta de los 10 principios claves para los registros de los pacientes con EERR publicado por EURORDIS, NORD y CORD.
6. SOSTENIBILIDAD ECONOMICA de la Red Española de Registros para la Investigación de

Enfermedades Raras (SpainRDR), al ser una recomendación del Comité de expertos en EERR de la UE, la operatividad internacional de Registros y Bases de Datos, para poder poner en común y compartir el conocimiento de los datos. Se propone que a nivel nacional y europeo se dote presupuestariamente, dando una prioridad en el ámbito nacional, al Registro Poblacional y a la red de Registros y, por consiguiente, consolidar esa Red de Registros.

7. Instar a la autoridades políticas españolas para que apoyen las enmiendas presentadas frente a la nueva legislación del Reglamento Europeo de Protección de Datos, respecto a que favorece un nivel de protección elevado de los datos personales que se considera en general perjudicial para la investigación.

Registro poblacional

8. MARCO LEGAL: Aprobar imperiosamente el marco legal básico que regule y consolide la Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras, y garantice su sostenibilidad en el tiempo. Actualmente, dicha sostenibilidad tiene una fecha de finalización en los próximos meses, por lo que se insta a todas las autoridades a mantener su compromiso de garantizar la sostenibilidad de los Registros Poblacionales.

9. Es prioritario e imprescindible que exista el Registro Nacional, en el que esté garantizado tanto su sostenibilidad como el compromiso de participación en el mismo de todas las CCAA.

Registro de pacientes

10. Se pide la implicación de todas las partes interesadas, incluyendo los pacientes, en el diseño, mantenimiento y gobierno de los registros, como por ejemplo aportando determinados datos o formado parte de los Comités Éticos.

11. Promover que los Registros de Pacientes incrementen su relación con el Registro Nacional.

Interoperabilidad de bases de datos para registros de pacientes

12. Fomentar y mejorar la interoperabilidad de las bases de datos existentes que se cruzan, así como el control de duplicados. Mejorar las limitaciones de las fuentes de datos para adaptarlas a los nuevos requerimientos/necesidades cuando sea el caso.

13. Será fundamental el trabajo en red, ponderando la generosidad y actitud de colaboración para compartir datos entre todos los sectores implicados en este problema de salud (socio sanitario, educativo, laboral, tanto desde el sector público como privado). Sólo trabajando en esta dirección se podrán encajar las piezas para mejorar en la información epidemiológica.

2.2 INFORMACIÓN Y FORMACIÓN

Sub-temas:

- Información disponible sobre ER, para distintas audiencias

- Líneas de Ayuda
- Formación de personal del ámbito socio sanitario.

Antecedentes y situación actual:

Un elemento clave para mejorar la atención de las enfermedades raras es proporcionar y difundir información de calidad en un formato adaptado a las necesidades de profesionales, personas afectadas y sus familias. En los últimos años ha existido una verdadera explosión de conocimiento en el ámbito de las Enfermedades Raras pero con frecuencia, es difícil acceder a ciertos aspectos de la información relacionada con alguna de estas enfermedades.

Difundir la información existente es una tarea complicada, pues el conocimiento acerca de las Enfermedades Raras es dispar tanto a nivel de diagnóstico, como de tratamiento, prevención y recursos de los que disponen las personas afectadas por estas enfermedades.

Información disponible sobre ER, para distintas audiencias.

¿Cuáles son las fuentes de información en España? ¿Son buenas?

Entre las principales fuentes de información disponibles en España podemos destacar:

- Internet. Respecto a esta fuente de información destacamos la necesaria existencia de los comités de expertos en la toma de decisiones de cara a valorar la información que se muestra a través de ellas.
- Orphanet. Portal de información de Enfermedades Raras impulsado por la Unión Europea y el Gobierno francés.
- Las Sociedades científicas a través de grupos de trabajo específicos.
- PubMed es un motor de búsqueda de libre acceso a la base de datos MEDLINE de citas y resúmenes de artículos de investigación biomédica. Ofrecido por la Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos. MEDLINE tiene alrededor de 4800 revistas publicadas en Estados Unidos y en más de 70 países de todo el mundo desde 1966 hasta la actualidad.
- Las consultas médicas.
- Las asociaciones de pacientes. Existe una necesidad de potenciar la labor de los comités en la traducción no solo del inglés, sino del lenguaje estrictamente científico y muchas veces ilegible para los pacientes a un lenguaje llano y comprensible.
- Los Centros o Institutos de Investigación.
- Las Revistas especializadas. Hay una necesidad de dirigir estas fuentes de información también a pacientes y familiares.
- Los manuales y guías específicos por patologías.

- Las Universidades son una importante fuente de información con grandes proyección.
- Las Institucionales. Necesidad de mejora en las fuentes institucionales, fundamentalmente vinculadas a la información que se da sobre ER desde las Consejerías Autonómicas.
- Otros. Problema de acceso a información de calidad y recursos para determinadas enfermedades, por la propia idiosincrasia de las mismas.

Las propuestas de mejora en relación a las fuentes de información irán encaminadas a:

- ✗ Difusión de las redes de información buenas y de calidad, difusión que comenzaría dentro de los hospitales donde el paciente es diagnosticado.
- ✗ Establecer convenios entre los servicios de acceso a las fuentes y las Administraciones Central y Autonómica, con el fin de garantizar que se conozcan en todos los medios donde sea de interés.
- ✗ Promover que los portales institucionales incluyan links validados relacionados con formación-información de las ER.

¿Cómo están organizadas las redes de información de enfermedades específicas (o grupo de enfermedades)?

El movimiento asociativo es una de las fuentes de información clave: existen alrededor de 2512 organizaciones de pacientes en Europa, según Orphanet, algunas organizadas en alianzas nacionales de enfermedades raras, o adheridas a una organización de ámbito europeo que representan una enfermedad y en la mayoría de los casos incluida en una organización europea como EURORDIS, que reúne a organizaciones de treinta y tres países y posibilita un diálogo directo entre la Comisión Europea, agentes implicados y pacientes de enfermedades raras.

La propuesta de mejora va en caminata a:

- ✗ La agrupación de redes de enfermedades concretas o grupos de enfermedades bajo un paraguas mayor de representación federativo, a nivel estatal, europeo, iberoamericano y mundial.

¿Cómo se promocionan y apoyan las actividades Europeas/Internacionales?

En el contexto europeo, las organizaciones de pacientes desempeñan un papel activo y práctico en la promoción y apoyo de actividades como consecuencia muchas veces, de medidas establecidas por las políticas de la Unión Europea y la cooperación entre Estados miembros.

Desde la organización en Red de las organizaciones a nivel europeo e internacional, se apoyan actividades como facilitar el contacto entre personas de distintos países que padecen la misma enfermedad; recoger y publicar información sobre una enfermedad específica a nivel internacional, crear redes con los profesionales médicos y cooperar con ellos, redes de

pacientes, desarrollar proyectos comunes (como intercambios juveniles, campamentos de verano, talleres, reuniones y conferencias), representar políticamente los intereses comunes a nivel europeo (o internacional), promover la investigación , transferir conocimientos, equipamiento, fácil acceso al tratamiento y ayudar a las personas con enfermedades raras en países poco desarrollados, ayudar a pequeños grupos nacionales a crear una organización, intercambiar “ejemplos de mejores prácticas” y directrices para ciertos procedimientos (cómo hacer relaciones públicas, recaudar fondos, organizar conferencias....), colaborar con la Agencia Europea de Medicamentos...

El Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER como miembro de la **Red Europea de Líneas de Ayuda**, además de trabajar con un Comité Asesor Científico atiende a las fuentes unificadas de información que propone la Red. Estas fuentes son las siguientes:

The Cochrane Library (<http://www.cochrane.org>). Muchos centros internacionales tienen documentos sobre “la medicina basada en pruebas” Entre ellos un centro español: **“Iberoamerican Cochrane Centre”** Jordi Pardo Pardo, Centro Cochrane Iberoamericano, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

Los sumarios son gratuitos, y han sido traducidos al español. Se puede acceder por orden alfabético: <http://www.update-software.com/abstractsES/mainindex.htm>

El texto completo de los documentos tiene coste. El Ministerio de Sanidad, Servicios sociales e igualdad llegó a un acuerdo para dar "acceso universal gratuito a la /BCP/, en todo el territorio español". <http://www.bibliotecacochrane.net/Clibplus/ClibPlus.asp>

National Guideline Clearinghouse (www.guideline.gov)

Se trata de una base de datos estadounidense, gratuita y en inglés. Puede encontrar los artículos por su categoría o tratamiento.

El Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER cuenta con un protocolo de actuación en el que tiene clasificadas sus fuentes de información de la siguiente forma:

1. FUENTES

1.2 Fuentes de información bibliográficas

bases de datos

portales

libros / guías / manuales

artículos

1.3 Otras fuentes de información centros / unidades de Referencia en España e Internacionales

1.4 Otros centros en España / Internacionales

1.5 Asociaciones en España / Internacionales

1.6 Recursos sobre genética

Líneas de Ayuda

¿Qué clase de líneas de ayuda (todas las enfermedades) hay en España para apoyo de profesionales sanitarios y pacientes con ER?

- Servicio de Información y Orientación (SIO) DE FEDER. www.enfermedades-raras.org
- Servicio de Información del CREER. <http://www.creenfermedadesraras.es/>
- Registro de ER del IIER. <https://registoraras.isciii.es>
- Servicios de Información de Asociaciones por patologías o grupos de patologías.
- Protocolo DICEAPER (Protocolo de Atención Primaria) <http://dice-aper.semfycc.es/>
Difusión de este protocolo a los médicos de atención primaria y valoradores de discapacidad de toda España.
- Servicios de Teleasistencia que trabajan también la información a las familias. Ej. País Vasco: Universidad de Deusto: servicio de teleasistencia con enfermos neuromusculares desde 2004.

A continuación presentamos las propuestas de mejora en el acceso a las líneas de ayuda:

- ✗ Es clave la Interacción entre las distintas líneas de ayuda.
- ✗ También hay que establecer conciertos de estos servicios de información y ayuda con los servicios de las Administraciones Públicas (financiación por parte de la Administración, ejecución por parte de la Entidad) y con colegios profesionales o entidades privadas. Ya existen precedentes: Comunidad de Madrid, Junta De Extremadura,
- ✗ Incremento de profesionales y dedicación exclusiva a la atención de estos servicios.
- ✗ Optimizar los recursos ya existentes: apoyo en otras líneas de ayuda. Por ejemplo: *Salud Responde* de la Junta de Andalucía.
- ✗ Trabajar online temas comunes (incertidumbre, gestión de emociones, aislamiento, indefensión, etc.). también tener en cuenta las dificultades que nacen de atender a grupos heterogéneos.
- ✗ Apoyo de las Asociaciones subvencionando las líneas según criterios fiscales o sociales, atendiendo al coste de lo que supone una atención prolongada.
- ✗ Promover la dotación económica y de recursos a iniciativas como Rare Connect, <https://www.rareconnect.org/es> que conectan globalmente pacientes con enfermedades raras, con el objetivo de aumentar las redes de pacientes y fomentar su desarrollo.
- Promover la dotación económica de iniciativas como el Servicio de información en ER (SIO) de FEDER que pone en contacto a afectados no solo de España si no también de otros países a través de la Red Europea de Líneas de Ayuda y también en Hispanoamérica, potencia la formación de asociaciones, orienta casos de dificultad diagnóstica, proporciona información tanto a afectados, familiares y profesionales en todos los ámbitos, cuenta con una experiencia de 12 años, 7 profesionales nunca ha trabajado con voluntarios, un protocolo de actuación con fuentes identificadas de

información, un comité asesor, varios convenios con entidades y una base de datos que recoge información relativa a más de 40.000 consultas además de recoger recursos específicos para ER, trabaja con un listado abierto que consensua con el IIER en el que tenemos recogidas más de 1800 enfermedades, muchas de ellas sin códigos, aun. Es el servicio con más experiencia y que aglutina más información en España y uno de los más desarrollados de Europa.

¿Cómo se puede mejorar visibilidad de las líneas?

Las mejoras en la visibilidad pasan por impulsar:

- La difusión de las líneas de ayuda a través de los portales de salud de las diferentes CCAA y del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.
- La difusión de las líneas de ayuda existentes a los profesionales a través del Protocolo de Atención Primaria.
- La divulgación en los medios de comunicación (web, radio, prensa, televisión)
- La difusión de mensajes clave que identifican a las personas con ER: soledad, aislamiento, tiempo en obtener el diagnóstico.
- La promoción de iniciativas como WOP Project <http://www.walkonproject.org/>, que tienen un impacto masivo, en el que participan decenas de miles de personas.
- Las campañas virales de alto impacto: Vidas Paralelas (FEDER), Darse la mano (ASEM), Cubo de agua fría (ADELA) o la campaña "Mójate" (Esclerosis Múltiple), entre otras.
- Las campañas publicitarias a nivel nacional en TV, radio, prensa, cartelería en puntos estratégicos (Hospitales, centros de salud, etc.), visibilizar a través de la intranet de la administración, etc.
- Las campañas publicitarias con recordatorios periódicos coincidiendo con fechas clave como el Día Mundial y los días de patologías concretas.
- Apoyo institucional de personas públicas y de relevancia social.

¿Cómo apoyar a las líneas de ayuda en su búsqueda de financiación?

- Realizar un estudio sobre el conjunto de líneas de ayuda que hay en España con objeto de optimizar recursos (que los servicios no estén infradotados ni infrautilizados).
- Que las Comunidades Autónomas soliciten apoyo a cargo a la Estrategias en Salud para el sostenimiento de Servicios de Información para Pacientes.

¿Cómo asegurar su sostenibilidad a largo plazo?

- A través de la interacción entre las distintas líneas de ayuda.
- Mediante conciertos 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.

¿Qué medidas nacionales pueden promover el establecimiento del número 116 de ayuda para ER?

Los pasos que se han dado en España para promover la línea 116 se han iniciado desde FEDER aportando una carta de apoyo al proyecto que se presentó en mayo de 2013 reunión del Grupo Ad Hoc sobre 116 del Comité de Comunicaciones de la Comisión Europea, en el que la Dirección General de Telecomunicaciones participa en representación de España, Ángel León Alcalde Coordinador del Área de Operadores de Telecomunicaciones, Jefe de la delegación española en el Comité de Comunicaciones que se pone en contacto con el Servicio de Información y Orientación en ER (SIO) de FEDER para coordinar acciones respecto al posicionamiento de España respecto a la adjudicación del número.

Estado de situación del rango 116

La reunión arranca con una presentación de la Comisión repasando la situación de la implantación de los números 116 en la EU (considerados en el artículo 27bis de la Directiva de Servicio Universal) que puede resumirse en una creciente implantación de los números reservados hasta ahora si bien ésta sigue siendo insatisfactoria.

En particular el número 116 000 (atención a casos de niños desaparecidos) sólo está implantado en 22 EEMM pese a que la Directiva de Servicio Universal prácticamente obliga a la implantación de este número. El siguiente número por implantación es el 116 111 (atención a la infancia) que está operativo en 20 países, existiendo una implantación marginal de los dos últimos números reservados (asistencia emocional y asistencia médica en casos no urgentes).

En una valoración global la implantación de los números reservados en los diferentes países de la UE sólo llega al 44%

La Comisión también informa del resultado de la encuesta sobre 116 realizada por el Eurobarómetro en mayo del año pasado, que refleja un progreso generalizado del conocimiento de estos números por la ciudadanía en comparación con la encuesta del año anterior, así como una buena percepción de los mismos. Pese a este progreso el conocimiento sigue siendo insuficiente, con apenas un 17% de la población consciente de la existencia y carácter transeuropeo de estos números, por lo que se pide a los EEMM que perseveren en sus esfuerzos tanto para promover la implantación de los números reservados como para fomentar su conocimiento por la población.

Por último se informa de que la Comisión ha proporcionado fondos para financiar a los proveedores del 116000 a través del programa Daphne III

(<http://ec.europa.eu/justice/grants/programmes/daphne/>) de la DG Justicia, aunque en

ocasiones se están encontrando con problemas burocráticos para identificar al prestador cualificado en cada país, señalando que no tienen claro que vaya a haber continuidad en estas medidas de apoyo, dadas las restricciones presupuestarias.

También mantiene contactos con la industria de telecomunicaciones para identificar mejores prácticas, en particular involucrando a una docena de operadores móviles (a través de la GSMA) para prestar apoyo técnico a los proveedores de 116 que, en general, no tienen conocimientos técnicos para operar una hotline.

Solicitud de reserva de número para información sobre enfermedades raras

La propuesta, recibida por la Comisión en el mes de julio, contaba con de cartas de apoyo y compromisos d de puesta en servicio de la correspondiente línea de atención de 5 países (Francia, España, Rumanía, Italia y Portugal) por lo que no cumple el requisito establecido en 2011 (ver documento CoCom 11-11) de contar al menos con 14 apoyos, requerido para proceder a la reserva del número.

En la ronda de intervenciones de las delegaciones presentes únicamente Francia apoyó abiertamente la propuesta, subrayando que la asociación solicitante cuenta con una línea de atención sobre un número nacional en funcionamiento desde 2001, con amplio reconocimiento social.

España ofreció su colaboración a la Comisión para validar la solvencia de la entidad española que había ofrecido el apoyo a la propuesta (FEDER – Federación Española De Enfermedades Raras). No había representantes de los otros tres países de los que procedían los apoyos.

El resto de delegaciones presentes (DK, DE, SK, LT, EL, SL, UK, IE, EE, PL, LT, FI, MT, BE, HU) se mostraron reacias a reservar el número por no tener constancia de la existencia de interés en su país por ofrecer el servicio.

Malta y Hungría se muestran preocupadas por la posibilidad de recabar fondos para poner en funcionamiento este nuevo servicio, y Alemania sugiere dar cobertura al servicio a través del número 116 117, reservado para el servicio de atención médica para casos no urgentes.

Se acordó, por propuesta de Bélgica y UK, que la Comisión se dirija a la organización solicitante (establecida en Francia) sugiriéndole que estableciera una red de contactos con organizaciones equivalentes en el resto de EEMM que le permita recabar los 14 apoyos y compromisos de implantación del servicio requeridos para la reserva del número.

Otras cuestiones se plantean cómo garantizar la implantación de la gratuidad de los números 116, señalando Reino Unido que están previendo establecer unas directrices sobre las tasas de interconexión entre operadores para los números de carácter social que facilite su gratuidad.

- EURORDIS y sus socios están presentes en las negociaciones con la Comisión Europea respecto a la posibilidad de solicitar la reserva de un número 116 común para las

enfermedades raras, por lo tanto, representa una iniciativa comunitaria y como tal, la financiación debería ser europea.

Formación en Enfermedades Raras a profesionales y pacientes

¿Cómo se entrena al profesional sanitario en España?

- Mediante formación de grado y posgrado. Inclusión en los planes de estudio de las Universidades. En la Universidad de Deusto se han incorporado conocimientos de enfermedades raras en el Grado de Psicología en la asignatura de Neuropsicología y Evaluación Clínica, en la Universidad de Sevilla, Zaragoza y Comunidad Valenciana se han introducido dos asignaturas optativas.
- Incorporar conocimientos sobre ER en programas de doctorado.
- Mediante formación especializada, y dotando la misma de inversión económica y de recursos para intercambiar experiencias profesionales.
 - Máster Oficial en conocimiento actual de las Enfermedades Raras - UNIA y Universidad Pablo de Olvide, Sevilla.
 - I Máster en Intervención Psicológica Integral en Enfermedades Poco Frecuentes – Universidad de Sevilla.
 - Cursos realizados en el marco de la Escuela Valenciana de Estudios en Salud (EVES) y la Fundación Universitat-Empresa (ADEIT). Puesta en marcha de un máster propio en “Enfermedades Raras”.
 - I Máster universitario de enfermedades raras en Murcia.
 - Programa de Sensibilización en colegios y formación a profesorado sobre enfermedades raras.
 - I Congreso Nacional de Enfermedades Raras que se ha convertido en un referente donde durante tres días los profesionales socio sanitarios y las familias conviven intercambiando información y experiencias.
 - I Curso de Trabajo Social y Enfermedades Raras "Un nuevo reto para el Trabajo Social" organizado por la Escuela de Práctica Social de la Facultad de Trabajo Social de la Universidad de Murcia.
- Formación en Atención Primaria y Atención Hospitalaria, siendo quizás la AP el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis, ya que como se ha comentado a lo largo del documento constituye la principal vía de acceso al sistema sanitario de pacientes con ER. La formación debe dirigirse a profesionales de diferentes perfiles que llegan a formar parte de los equipos multidisciplinares (enfermería, medicina general, pediatría, etc.) que atienden tanto a la población adulta como a la población infantil y juvenil.
- Formación a través de la escuela de ciencias de la salud de Extremadura y de la escuela

de administración pública de Extremadura con la participación como formador de un técnico de FEDER para impartir para trabajadores del Servicio Extremeño de Salud y otros un curso anual en varias áreas sanitarias cada año “ manejo integral de ER “.

- Cursos de formación dentro de las CCAA. Ej. Galicia, que viene realizando en los últimos 3 años dos ediciones anuales de cursos de formación con acreditación para la prevención, detección y seguimiento de enfermedades raras para personal sanitario de atención primaria del Servicio Galega de Saude (SERGAS) en la Fundación Escola Galega das Administraciones Sanitaria (FEGAS).
- Formación desde el seno de las sociedades científicas como SEMFyC, SEMERGEN, SEMI o SEN con la finalidad de sensibilizar y formar al colectivo sanitario. Las actividades de estos grupos incluyen hasta el momento la organización y realización de cursos de “Formación de Formadores” y de doctorado relacionados con las EERR, talleres como el de “¿Enfermos raros o médicos incómodos?”, mesas redondas sobre la problemática de las EERR en los congresos nacionales correspondientes y publicación de artículos sobre las EERR en las revistas de las diferentes sociedades científicas.
- El 27 de junio de 2012 el Consejo Interterritorial del SNS aprobó la constitución de la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía que ofrecerá recursos formativos dirigidos a pacientes con enfermedades raras y personas cuidadoras.
- Colaborar y apoyar el conocimiento poniendo a disposición de estos grupos los recursos públicos (como es el caso de CREER) para contribuir a incrementar el nivel formativo de nuestros profesionales sanitarios.
- Creación de grupos de referencia que se dediquen a la publicación de textos (libros de textos, e-books,...) en los que basar la docencia. Las publicaciones deberían ser interdisciplinarias, especializados según patologías específicas, y que recojan la principal bibliografía.

Propuestas y Conclusiones:--

Fuentes de Información

PROPUESTA de ámbito estatal:

1. Establecimiento de organismo coordinador que pueda aglutinar y validar las fuentes existentes.
2. Apoyo económico y difusión de las líneas de ayuda de información existentes como:
 - Protocolo DICE-APER.
 - Servicios de información y orientación en enfermedades raras. SIO de FEDER
3. Apoyar a la solicitud de la actual petición de la línea 116 por parte de los países

involucrados.

4. Diseñar un protocolo de gestión de la información a profesionales, pacientes y estudiantes por parte de un Grupo de trabajo formado por Ministerio de Sanidad, IMSERSO-CREER, IIER-Registro de ER, CIBERER, Universidades, FEDER y Asociaciones. Este grupo de Trabajo analizaría las fuentes de información existentes y acreditaría la fiabilidad de las mismas.

5. Consolidar el Observatorio de ER como espacio de referente de análisis de la información.

6. Designar responsables/coordinadores de seguimiento de las iniciativas de información que se proponen en esta materia.

7. A título general comenzar por la inclusión de información sobre ER en los libros de texto de la población escolar.

PROPUESTAS a nivel autonómico:

8. Declaración obligatoria de las ER al Registro (o al NODO central autonómico)

9. Apoyar el Registro Nacional de ER de base poblacional garantizando la continuidad y sostenibilidad de la colaboración entre CCAA IIER-ISCIH.

10. Facilitar a los profesionales del ámbito sanitario la información y acceso a consultas especializadas y de genética con el fin de agilizar cuestiones de especial necesidad en ER. Esto se puede hacer por medio de desplegados en sus protocolos clínicos.

11. Utilizar las Escuelas de Pacientes para promover e incentivar la información a profesionales de cualquier ámbito en favor de las ER.

12. Dotar por parte de las CCAA al colectivo profesional sanitario de acceso a las nuevas tecnologías con el fin de que puedan acceder a protocolos e información validada.

Fuentes de Formación

PROPUESTAS a nivel estatal:

13. Empoderamiento de los pacientes a través de acciones formativas en Políticas socio-sanitarias entre FEDER-CREER

14. Elaborar guías de Atención a las ER por parte de grupos de trabajo formados por profesionales, pacientes y avalados por la Administración.

15. Formar a través de las Sociedades Científicas a los profesionales que están atendiendo a pacientes de ER.

16. Formación en el programa MIR.

17. Formación Spain RDR

18. Potenciar la formación de formadores por medio de grupos de expertos.
19. Recuperar el enfoque bio-psico-social de la atención a las ER desde todos los ámbitos de intervención (vertiente humanista)
20. Consensuar con los profesionales que van a recibir la formación las condiciones del desarrollo y contenidos de la misma

PROPUESTAS a nivel autonómico:

21. Facilitar desde todas las CCAA el acceso a los profesionales a formación en herramientas, protocolos, registros sobre ER en las CCAA, por medio de acciones concretas como los Contratos Programas.
22. Formación interuniversitaria e interdisciplinar de posgrado: inclusión de contenidos en ER en los másteres ya existentes de epidemiología y genética, atención primaria, psicología general sanitaria y educación. Formación específica especializada en la atención bio-psico-social en ER.
23. Promover dentro del catálogo de titulaciones universitarias y no universitarias de Ciencias de la salud, Ciencias sociales, Ciencias de la Comunicación etc., materias obligatorias y optativas relacionadas con los conocimientos clínicos, sociales y educativos de las enfermedades raras.
24. incrementar cursos de formación a través de las escuelas de ciencias de la salud adscritas a las consejerías de sanidad y poner como obligatoria la formación y asistencia de los profesionales de los servicios de salud a los cursos

3- INVESTIGACIÓN EN ER

Antecedentes y situación actual:

Conocimiento, clasificación/codificación, Registro e Investigación

Indicador 10. Existencia de una política nacional en desarrollo, adaptación e implementación de Guías de Práctica Clínica (GPC) de ER

ÁREA DEL CONSEJO REC.:		2
DESCRIPCIÓN DEL INDICADOR:		
TIPO DE INDICADOR:		Proceso
RESPUESTA CORTA	RESPUESTA DETALLADA	INICIATIVAS EN CURSO

SI	<p>SI, existe política para el desarrollo de GPC</p> <p>SI, existe política para la adaptación de GPC</p> <p>SI, existe política para la implementación de GPC</p>	<p>GuíaSalud, organismo del Sistema Nacional de Salud (SNS) en el que participan las 17 Comunidades Autónomas creado en el 2002 y adoptado en 2003 por el Consejo Interterritorial como instrumento para mejorar la calidad de la atención sanitaria en el SNS, comenzado en la Comunidad de Aragón. Los objetivos de GuíaSalud son; promover el desarrollo -elaboración, adaptación, actualización- de Guías de Práctica Clínica (GPC) y de otros productos basados en la evidencia científica (OPBE) siguiendo una metodología común, así como facilitar el acceso de las GPC y OPBE al conjunto del Sistema Nacional de Salud (SNS) y favorecer la implementación y utilización de las GPC y OPBE, entre otros.</p>
----	--	---

Indicador 11: Tipo de clasificación/codificación usado por el sistema sanitario.

ÁREA DEL CONSEJO REC.:		2
DESCRIPCIÓN DEL INDICADOR:		
TIPO DE INDICADOR:		Proceso
RESPUESTA CORTA	RESPUESTA DETALLADA	INICIATIVAS EN CURSO
<i>Tipo de codificación del sistema usado</i>	ICD-9	NOTA: El grupo de trabajo de Codificación y Clasificación podrá aportar información detallada al respecto.
	ICD-10	
	OMIM	
	SNOMED	
	MESH	
	ICD-O	
	OTROS	
El Código ORPHA se usa adicionalmente al código nacional	SI	El número ORPHA se usa adicionalmente al código nacional, si bien de forma voluntaria.
	NO	En la futura Joint Action on Rare Diseases (2015-2017) habrá un paquete de trabajo específico para la implantación de los códigos ORPHA en los sistemas nacionales de salud.

Indicador12: Existencia de una política nacional en registros o recogida de datos en ER

ÁREA DEL CONSEJO REC.:		2&3
DESCRIPCIÓN DEL INDICADOR:		
TIPO DE INDICADOR:		Proceso
RESPUESTA CORTA	RESPUESTA DETALLADA	INICIATIVAS EN CURSO
Si	SI, para registro nacional/centralizado y recogida de datos	NOTA: El grupo de trabajo de Registros podrá aportar información detallada al respecto.
	SI, para registros regionales y recogida de datos	
NO		

Indicador 13: Existencia de programas de investigación y/o proyectos en el país de investigación en ER

ÁREA DEL CONSEJO REC.:		3
DESCRIPCIÓN DEL INDICADOR:		
TIPO DE INDICADOR:		Proceso
RESPUESTA CORTA	RESPUESTA DETALLADA	INICIATIVAS EN CURSO
SI	SI, PROGRAMA específico de investigación	<p><u>Programa específico nacional:</u> Acción Consolider/CIBER lanzada en 2006 dentro de INGENIO 2010. Con la existencia del CIBER-ER, dedicado de forma exclusiva a la investigación en ER.</p> <p><u>Programa específico nacional:</u> Telemaratón “<i>Todos somos raros, todos somos únicos</i>” organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM) y la Fundación Isabel Gemio. que dedica los fondos recaudados a la investigación biomédica de las ER.</p> <p><u>Programa específico regional:</u> Marató TV3 (Fundación pública no gubernamental), que dedico los fondos recaudados en su edición de 2013 a las enfermedades neurodegenerativas (entre las que se encuentran un amplio número de ER).</p> <p><u>Programas no-específicos nacionales:</u> Con asignación prioritaria a proyectos de I+D en ER: la Acción Estratégica en Salud (AES) del Plan</p>

		<p>Estatal de Investigación Científica y Técnica y de Innovación 2013-2016, que incluye como uno de los aspectos fundamentales de la I+D+i en España, las ER.</p> <p>Programa Nacional de Investigación Fundamental no orientada, que financia proyectos de investigación básica en ER.</p> <p>Convocatorias autonómicas abiertas de I+D</p> <p>Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud (RETICS). No específicas de ER.</p>
	<p>SI, PROYECTOS específicos de investigación en ER dentro del programa de investigación</p>	<p>Entre 2008 y 2013 se han financiado desde el Instituto de Salud Carlos III/FIS 260 proyectos específicos de ER de un total de 4.150, lo que representa un 6,27 %.</p> <p>En relación al Programa de Investigación Fundamental no orientada: El Plan Estatal de I+D+i del Ministerio de Economía y Competitividad, en su Programa de Investigación Fundamental No Orientada, también financia proyectos de investigación en el ámbito de la enfermedades raras. Sin embargo, no disponemos de la información fidedigna acerca de cuántos proyecto son y qué porcentaje representan.</p> <p>Entre 2008 y 2013 el CIBERER ha financiado 100 Proyectos Intramurales en ER.</p>
NO		

Indicador 14: Participación e iniciativas europeas e internacionales

ÁREA DEL CONSEJO REC.:		3
DESCRIPCIÓN DEL INDICADOR:		
TIPO DE INDICADOR:		Proceso
RESPUESTA CORTA	RESPUESTA DETALLADA	INICIATIVAS EN CURSO
SI	SI , E-RARE e IRDiRC	<p><u>Iniciativas europeas:</u></p> <p>Convocatoria ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases (ERARE) en la que el ISCIII participa como entidad financiadora desde el inicio (2009) y en la que se financian proyectos en los cuales participan grupos españoles, en algunos casos como coordinadores.</p> <p>Convocatorias H2020: que en sintonía con los objetivos del IRDiRC promueve la investigación en ER (fundamentalmente orientada al diagnóstico de la gran</p>

		<p>mayoría de las ER así como al desarrollo de 200 nuevas terapias para ER en 2020).</p> <p>Participación en EUCERD Joint Action (2012-2015): CIBERER como coordinador de un paquete de trabajo. Calidad Asistencial y Centros de Expertos.</p> <p>Participación en Orphanet Europe Joint Action (2011-2014): CIBERER como socio español.</p> <p><u>Iniciativas internacionales:</u></p> <p>Convocatoria de proyectos colaborativos promovida por el ISCIII en el marco del International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) en 2011, en la que se financiaron 3 proyectos de investigación en ER.</p> <p>Participación en el International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC): ISCIII y CIBERER participan en este consorcio internacional y sus respectivos grupos de trabajo.</p>
--	--	--

Apoyo financiero

Indicador 15: Fondos públicos específicos asignados para programas de investigación en ER y/o proyectos en el país

ÁREA DEL CONSEJO REC.:		3
DESCRIPCIÓN DEL INDICADOR:		
TIPO DE INDICADOR:		En Proceso
RESPUESTA CORTA	RESPUESTA DETALLADA	INICIATIVAS EN CURSO
SI		<p>Entre 2008 y 2013 se han financiado desde el Instituto de Salud Carlos III/FIS 260 proyectos específicos de ER por un total de 31.796.907 €, lo que representa un 7.73 % del total financiado.</p> <p>Programa Nacional de Investigación Fundamental no orientada: El Plan Estatal de I+D+i del Ministerio de Economía y Competitividad, en su Programa de Investigación Fundamental No Orientada, también financia proyectos de investigación en el ámbito de la enfermedades raras. Sin embargo, no disponemos de la información fidedigna acerca de cuántos proyecto son y qué porcentaje representan.</p> <p>Financiación del ISCIII para el IRDiRC: 10 M\$ para el periodo 2012-2016 a razón de 2M\$/año.</p> <p>Financiación del ERARE: -500.000 €/año al ISCIII durante 3 años</p> <p>La financiación de Proyectos Intramurales por el CIBERER en las dos últimas</p>

		convocatorias, correspondientes a 2012 y 2014 ha sido de 1,1 M€.
En desarrollo		
NO		

Indicador 17: Fondos públicos asignados específicamente para acciones de investigación de ER por año, desde el PN

ÁREA DEL CONSEJO REC.:		3
DESCRIPCIÓN DEL INDICADOR:		
TIPO DE INDICADOR:		Resultado
RESPUESTA CORTA	RESPUESTA DETALLADA	INICIATIVAS EN CURSO
<i>Numero</i>	Valor	Financiación anual del CIBERER: recibida por parte del ISCIII entre los años 2008 y 2013 ha sido de 36,5 M€.
	Valor sólo para fondos asignados por el PN	
	N/A: está incorporado en el valor total de los fondos	

Propuestas y Conclusiones:

B1-Mapa de recursos de investigación existentes, infraestructura y programas para ER

Fuentes de Financiación Públicas

RECURSOS HUMANOS Y DE INFRAESTRUCTURAS

PLATAFORMAS TECNOLÓGICAS.

1. PRB2 IIER
2. CENAG
3. IIER

4. CIBER

ACCIONES A NIVEL NACIONAL:

- AGENCIA I+D+I Secretaria de Estado MINECO

- AGENCIA ESTATAL ISCIII

- Programa de RRHH: MINECO tiene convocatorias para formación de investigadores predoctorales y contratos postdoctorales, para personal en general, no específicos para investigar en ER, si bien muchos de estos investigadores trabajan en el área de las ER.
- Convocatorias de infraestructura.

ISCIII, es el principal Organismo público de investigación que gestiona y ejecuta la investigación biomédica en España, depende orgánicamente del MINECO y funcionalmente de este mismo y del MSSSI, no Tampoco es específico para ER si bien incluye su propio centro de investigación en Er el IIER (Instituto de Investigación en ER) , ha constituido el CIBERER y en la convocatoria del FIS (fondo de Investigación sanitaria) las ER tienen un papel relevante.

- Acción Estratégica en salud: Proyectos de Investigación, Programas de Recursos Humanos (investigadores postdoctorales, postMIR, Intensificaciones y ayudas pre-doctorales y pre-doctorales de innovación, Programas de Investigación Clínica Independiente y Redes de Investigación Cooperativa. A destacar la de Terapias Avanzadas.

CIBERER del ISCIII, financia contratos de personal, becas lanzadera de investigadores que empiezan y algo de proyectos intramurales y programas de apoyo a conferencias y reuniones de ERs. Con 62 grupos de investigación y 10 grupos clínico vinculados en sus 8 años de existencia se ha consolidado como un centro de investigación en red referente a nivel nacional e internacional en ER

- Cofinanciación de Programas Internacionales: E-rare ERA-NET (que debe cofinanciar el ISCIII en caso de ser concedidos). B.3. Financiación Intramural del IIER. B.4. Financiación 3 Proyectos Programa IRDIC (CIBERER, Registros-IIER, Plataforma Drug Discovery del Parque Científico de Barcelona)

Fuentes de financiación privadas: Fundaciones como la Ramón Areces, que tienen un apartado de ERs. Desde 2007 ha destinado 5 millones de euros a 53 proyectos de enfermedades raras. Merck Serono, que ofrece una ayuda de 25.000 euros para 1 proyecto de investigación en enfermedades raras, cada año. Fundaciones de Bancos, Cajas de Ahorros, empresas (Iberdrola) y Fundaciones privadas diversas donan fondos solidarios para la investigación en ERs. Las Asociaciones de pacientes y familias de ERs, enfrentadas a la disminución de fondos por la crisis, se han convertido en empresas para sufragar investigaciones. Algunas CC.AA tienen programas específicos, como La Consejería de Igualdad, Salud y Políticas Sociales de la Junta de Andalucía ha firmado un convenio con Cellgene para investigar ER. También ha puesto en marcha el Laboratorio Andaluz de Reprogramación celular (convenio con el

Californian Institute for Regenerative Medicine). El Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia, en su plan estratégico 2012-2015 pone en marcha un “IBIT de ERs”.

Investigación promovida o financiada por pacientes o asociaciones de pacientes.

¿Cuál ha de ser el alcance de la investigación promovida por pacientes o Asociaciones de pacientes?

Ante las carencias en investigación en ERs, muchas asociaciones de pacientes se convierten en empresas que recaudan fondos solidarios, para contratar investigadores, material de investigación, e incluso sufragar intervenciones terapéuticas. Se podrían citar Entidades de pacientes de tipología diversa: Algunas de estas acciones, responden a convocatorias competitivas, y otras a financiación directa de las asociaciones a laboratorios/clínicos expertos en el tema, pues los pacientes al igual que conocen a los clínicos que saben más de su enfermedad, también identifican los grupos que realizan la investigación que ellos quieren financiar. Es necesario seguir promoviendo el dialogo entre asociaciones de pacientes e investigadores.

Inventario de grupos de trabajo nacionales en investigación de ER: No existe todavía. Es una asignatura pendiente. El CIBERER agrupa a muchos grupos que trabajan en ER, pero existen además otros grupos individuales y en redes, que también trabajan en enfermedades raras. EL ISCIII está trabajando en elaborar un inventario y colocarlo en el portal Orphanet. Actualmente dicho portal contiene información sobre los proyectos de investigación españoles, pero no se puede extraer un listado, hay que buscar los proyectos enfermedad por enfermedad.

Si existe un mapa en la página web del CIBERER de las investigaciones que se hace en el CIBERER.

A raíz de la Agencia IRDIRC la lista entera del ISCIII sobre ERs que participa en IRDIRC, solo los que estén en Orphanet.

Plataformas tecnológicas: En el inventario de recursos cabe resaltar la importancia de plataformas tecnológicas, el CiBERER biobank, el SEFALER para el fenotipado de modelos animales, el BIER o plataforma bioinformática, el CEGEN o centro de genotipado , el CIBERER exome server y el proyecto SPANEX de bases de datos sobre exomas e información genómica de la población española, son elementos clave para avanzar en el conocimiento de las ER.

B.2 Programas de investigación dedicados a ER con fondos específicos

Existe un CIBER específicamente enfocado a las ER (CIBERER). Además, existen otras estructuras en red también financiadas por el ISCIII que realizan investigación en ER. Las convocatorias del Plan Estatal de Investigación científica, técnica y de innovación 2013-2016, que incluye la (AES) gestionada por el ISCIII, siempre incluye como línea preferente de actuación la investigación en ERs.

¿Cómo están ubicados los fondos?

Están en el ISCIII, es una subvención nominativa del presupuesto de programa, se vierte sobre programas de RRHH, CIBERs y aparte existe el IIER, además hay Hospitales, Universidades, CIEMAT, CSIC

¿Cómo es el modelo de Gobierno? Hay un consejo rector y un consorcio de los grupos de investigación.

¿Es viable un modelo de Investigación y coordinación como la Fondation Maladies Rares? y ¿Qué actividades serían centralizables?

“La Fondation Maladies Rares”, no es un centro de investigación en enfermedades raras, sino una agencia financiadora y un “motor” de la investigación en ER en Francia. Parte de las funciones de la Fondation Maladies Rares, las suplen entre el ISCIII a través de sus centros propios, las estructuras en red (especialmente el CIBERER) y los proyectos de investigación. El CREER, Centro Nacional de Referencia Estatal en Enfermedades raras que se creó en Burgos en el 2008, podría ser similar en algunos aspectos sociales ya que proporciona información y orientación, apoyo psicológico, y apoyo en fisioterapia y estimulación temprana, reposo familiar, es lugar de seminarios, reuniones de asociaciones de ERs etc. Las actividades dependientes de plataformas tecnológicas (evolucionando como el conocimiento técnico).

B.3 Sostenibilidad de los programas de investigación en ER.

¿Cómo asegurar, a través de mecanismos apropiados de financiación, una sostenibilidad estructural a largo plazo de proyectos e infraestructuras de investigación en el campo de las ER?

Manteniendo la Agencia Nacional, siguiendo presupuestos I+D+I +i incrementados durante el plan estatal 2012-2015.

¿Existen programas específicos para financiar la investigación en ER? ¿ hacen posible la investigación a largo plazo asegurando la sostenibilidad de los proyectos que financian?

No existen convocatorias de proyectos específicos. A los 3 años de duración de los proyectos garantizan la sostenibilidad de los mismos.

¿Existen medidas para informar en relación a los proyectos nacionales en ER que son financiados?

Actualmente no existen medidas aunque está en proceso.

¿Cómo se establecen los programas de investigación? ¿qué mecanismos permiten la continuidad de iniciativas y proyectos de éxito?

Las líneas de Investigación en ER siguen el plan I+D+I de convocatorias enfocadas.

La Evaluación EX -Post por medio de la Agencia Nacional de Evaluación ANEP y evaluación por pares.

¿Existe colaboración público Privada? ¿ Se propone algún modelo?

Nos faltaría un tipo de modelo que sería como el de la Fondation de las Maladies Rares que funciona a partir de donaciones. Otro modelo de Acción proactiva sería partenariado (público/privado).

Una recomendación final sería una ley de Mecenazgo.

Ha de mejorarse la colaboración público privada, se establecen colaboraciones puntuales y escasas, más bien en proyectos europeos donde se necesita implicar a empresas. Hay iniciativas, que no están suficientemente aprovechadas, por ejemplo ALINNSA, ASEBIO. Algunas compañías farmacéuticas empiezan a invertir en medicamentos huérfanos, "delivery technologies" y otras acciones relacionadas con terapias avanzadas pero es totalmente insuficiente. La desgravación fiscal por el mecenazgo científico es una asignatura pendiente en nuestro país.

B.4 Necesidades y prioridades para la investigación en el campo de las ER

¿Se han establecido en España prioridades tanto para la investigación clínica básica transnacional como para la investigación social?

En el ámbito de la investigación clínica, básica y traslacional, España se ha alineado con las directrices del Horizon 2020 y el IRDiRC. Es imprescindible que volvamos al menos a los niveles de financiación I+D+i como los que existían en el 2009. Hemos perdido un 41%, entre recursos humanos y de investigación en general. Hay aún falta en la sociedad conocimiento de la importancia de la investigación. Hay que perseverar en el ámbito educativo. Y los primeros a concienciar son los políticos, que establecen la financiación pública. Las carencias son aun mayores en el campo de investigación en calidad, condiciones de vida e investigación social. La investigación social está más retrasada ENSERIO/CREER está menos priorizada.

¿Cómo mejorar la concienciación en investigación en calidad y condiciones de vida e investigación social en ER? ¿Cómo asegurar fondos dedicados a este tipo de investigación?

Teniendo el mapa de las ERs y de los recursos conoceríamos las necesidades de las ERs en España y los recursos que tenemos. Coordinación entre los grupos de trabajo. Fomentar el valor de la investigación en Salud y en la sociedad. Visibilizar en términos económicos lo que cuestan las ERs.

La recomendación sería unirse en la línea de investigación social y no hospitalaria que es

Crónica-Care, investigación en Atención Primaria, diagnóstico en otras áreas como enfermedades crónicas cuyas herramientas (Agencias de evaluación tecnológica) sean útiles, creando grupos de investigación en sociología.

B.5 Fomento de intereses y participación de laboratorios/investigadores nacionales en proyectos de ER

¿Qué medidas necesitan ser adoptadas para estudios multicéntricos? ¿Qué redes nacionales se necesitan?

Fomentar ensayos clínicos en general, diagnosticar en donde se realice la Investigación clínica en ERs, favorecer la colaboración entre los centros de Referencia.

¿Cómo establecer vínculos entre investigación básica y traslacional y centros de referencia?

¿Qué solución se puede idear en los centros de referencia para permitir que los investigadores se puedan integrar en los servicios clínicos y a que los clínicos puedan dedicar tiempo a la investigación sin comprometer su actividad?

Fomentar consorcios donde participan los agentes públicos/privados/ Clínicos, pacientes e investigadores.

¿Qué mecanismos se podrían poner en marcha para facilitar ensayos clínicos con poblaciones pequeñas en centros de referencia?

Generar registros de pacientes en los CSUR que estén conectados con otros centros de salud en una determinada enfermedad. Debe haber una implicación institucional.

¿Hay programas específicos orientados a captar jóvenes científicos para la investigación de ER?

Es necesaria la promoción de programas específicos para captar jóvenes científicos para la investigación en ER, CIBERER, convoca anualmente 10 becas lanzadera de duración de 1 año, para jóvenes investigadores que quieran iniciar su carrera en grupos CIBERER, es una excelente iniciativa, pero insuficiente. A fin de institucionalizar la participación de pacientes en la investigación, especialmente en los centros de referencia, se puede plantear un modelo de colaboración buscando una unidad intrínseca entre los clínicos, la asociación de pacientes, y los investigadores. De esta forma se trabaja en unidades de una enfermedad rara, donde los pilares que soportan la unidad son médicos, pacientes e investigadores.

¿Cómo institucionalizar la participación de pacientes en la investigación, especialmente en centros de referencia? ¿Qué modelos nacionales de colaboración se pueden plantear?

Empoderamiento de los pacientes a través de sus Entidades participando en el consejo Asesor del CSUR.

B.6 Registro e infraestructuras de investigación en España

Si hay una política de registros centralizados en el sistema de ERs debe haber dos tipos de registros,

1- Poblacional que debe ser único con valor Epidemiológico.

2- Para cada enfermedad deben estar centralizados en los distintos CSURs para tener la información necesaria para ensayos clínicos.

B.7 Colaboración internacional y de la UE en investigación de ER

España participa en ERA-NET y en RD connect (coordinado desde UK), el Parc Científic de Barcelona participa en la creación de una plataforma integrada de conexión de registros, biobancos de datos genéticos, clínicos de bioinformática para la investigación en ERs y hay grupos españoles en EUROFANCOLEN liderado por el CIEMAT con participación del ICS y en LEUKOTREAT. El CIBERER es socio y coordinador en EUCERD. Pero todavía es necesario reforzar más y mejor la colaboración en investigación en ER a través del European reference Networks.

4- CENTROS DE EXPERTOS Y REDES EUROPEAS DE REFERENCIA

4.1. CENTROS, SERVICIOS Y UNIDADES DE REFERENCIA

Sub-temas:

- Alcance y funcionalidad de los Centros de Referencia.
- Criterios de designación y evaluación de Centros de Referencia.
- Sostenibilidad de los Centros de Referencia.
- Rutas de derivación. Efectividad en la asistencia a los afectados.
- Gestor de caso.
- Participación de los Centros de referencia en las Redes Europeas de Referencia.
- Participación de pacientes y organizaciones de pacientes en los Centros de Referencia.

Antecedentes y situación actual:

Alcance y funcionalidad de los Centros de Referencia

Análisis de la definición de Centro de Referencia en España y comparativa con la recomendada por EUCERD.

La provisión de servicios sanitarios a las poblaciones es responsabilidad de las autonomías. Sin

embargo, con la finalidad de garantizar la equidad en el acceso a una atención sanitaria de calidad, segura y eficiente a las personas con Enfermedades Raras que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención se han establecido las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud. Esto no implica atención continua del paciente en el centro, servicio o unidad de referencia, sino que éste podría actuar como apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes.

EUCERD reconoce, en su Workshop report de diciembre 2010, que no existe una definición estándar para centro de referencia o experiencia lo cual dificulta la identificación de los mismos, sobretodo en el caso de países donde no existe un programa de designación. En todo caso se concluye que un centro de referencia debe de facilitar sobretodo en un ámbito nacional una apropiada capacidad para el diagnóstico y manejo de estos pacientes de alta complejidad a través de un equipo multidisciplinar experto, capaz de diseñar y adoptar guías de manejo y de buena práctica, investigar y desarrollar programas específicos de formación y estableciendo colaboración con otros centros, redes europeas y asociaciones de pacientes.

Es importante resaltar que la EUCERD, entre otras, recomienda implementar el uso de las TICs (tecnologías de la información y de la comunicación) cuando sea necesario para el acceso a los centros de referencia a los pacientes situados a distancia; así como favorecer la difusión y la movilidad del conocimiento y la experiencia favoreciendo el tratamiento de los pacientes en proximidad.

Alcance de los CSUR en España

Los CSUR del Sistema Nacional de Salud deben dar cobertura a todo el territorio nacional, así como garantizar a todos los usuarios del SNS que lo precisen, su acceso a ellos en igualdad de condiciones, con independencia de su lugar de residencia, mejorando la eficacia y la eficiencia del proceso asistencial.

Los CSUR del SNS deben proporcionar atención a través de un equipo multidisciplinar dando asistencia sanitaria, apoyo para confirmación diagnóstica, definición de estrategias terapéuticas y de seguimiento; y actuar de consultor para las unidades clínicas que atienden habitualmente a estos pacientes. Han de garantizar la continuidad en la atención entre etapas de la vida del paciente (niño-adulto) y entre niveles asistenciales, así como evaluar los resultados.

El objeto del proyecto de CSUR es garantizar la equidad en el acceso a una atención sanitaria de calidad, segura y eficiente a las personas con patologías que, por sus características, precisan de cuidados de elevado nivel de especialización, deben precisar alta tecnología y que requieren concentrar los casos a tratar en un número reducido de centros.

Nivel de cobertura de todas las necesidades de los pacientes con ER

En el marco del proyecto CSUR el abordaje de enfermedades poco prevalentes se hace, al igual que se ha planteado en Europa, salvo casos muy específicos, por grupos de patologías con nexos importantes en común. Aunque en los últimos años se ha dado un avance, el proceso de designación es muy lento. Es fundamental continuar con la identificación de grupos de patología que puedan requerir el establecimiento de CSUR.

Cómo asegurar que todos los pacientes con ER tienen acceso al apropiado Centro de Referencia

En el SNS, las comunidades autónomas son las competentes en lo relativo a la provisión de servicios sanitarios, por lo que son estas las que si no disponen de los recursos adecuados derivan a los pacientes a otra Comunidad autónoma o fuera del SNS. Estos traslados, con autorización de la comunidad autónoma de residencia del paciente, se financian actualmente a través del Fondo de cohesión sanitaria por compensación entre comunidades autónomas, siendo la comunidad autónoma de residencia del paciente la que suele abonar los gastos conexos (viaje, alojamiento, manutención y acompañante si proceden), estos gastos es cada comunidad autónoma la que los regula.

Distribución de las competencias a nivel nacional y regional

La competencia de la provisión de la atención sanitaria de los pacientes es de las CCAA, pero a nivel nacional debe garantizarse la equidad en el acceso y por ello es necesario identificar centros de referencia que lo permitan.

Es la Administración del Estado la competente/garante para asegurar un mínimo igualatorio en todo el territorio nacional que proporcione unos derechos comunes a todos los ciudadanos. Igualmente, es la Administración del Estado la que tiene el deber de actuar si se produce desigualdad en el acceso a las prestaciones sanitarias derivadas de la atención en los distintos CSUR designados en todo el territorio nacional.

En cuanto a las competencias en relación con el procedimiento de designación de los CSUR, el Comité de Designación de CSUR, que depende del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS), es el órgano que lidera y coordina este proyecto. Lo preside y gestiona la Dirección General de Cartera Básica de Servicios del SNS y Farmacia, y está constituido por representantes de todas las Comunidades Autónomas e INGESA, la Organización Nacional de Trasplantes, la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias del Carlos III y la Subdirección General de Calidad y Cohesión.

El Real Decreto 1302/2006 recoge las líneas generales del procedimiento para la designación y acreditación de CSUR del SNS.

<https://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/ProcedimientoCSUR.htm>

Actuaciones de las CCAA necesarias tras la designación del CSUR: comunicar al hospital que ha sido designado como CSUR, informar a los centros de atención primaria y hospitalaria de las patologías y procedimientos con CSUR y de los CSUR designados para atenderlos y del procedimiento de derivación de pacientes.

Trabajo en red y telemedicina.

Hasta la fecha no se está potenciando suficiente la incorporación de los avances telemáticos en los procesos asistenciales y habría que favorecer el trabajo en red. Esto evitaría el desplazamiento de los pacientes y facilitaría la posibilidad de comunicación de los profesionales sanitarios (primaria y hospitalaria, incluyendo atención socio-sanitaria) con los centros de referencia.

Criterios de designación y evaluación de Centros de Referencia

Adaptación de los criterios de designación a las características de la enfermedad o grupos de enfermedades que cubre cada Centro de referencia

A la hora de elaborar la ficha con los criterios y requisitos que debe cumplir un CSUR, el equipo de trabajo que la desarrolla, tiene en cuenta las características de la enfermedad o grupo de enfermedades a las que se quiere atender y se elabora ad hoc. En dicho grupo de trabajo participan sociedades científicas, expertos y técnicos relacionados directamente con las patologías a integrar nombrados por las CCAA, por el Ministerio de Sanidad y por las sociedades científicas. La incorporación de las asociaciones de pacientes en los grupos de expertos de los comités de designación, podría mejorar la adaptación de los CSUR a las necesidades de los pacientes.

Comparativa del criterio de designación adoptado en España y de las recomendaciones de EUCERD

Los criterios de designación de CSUR a nivel nacional siguen en líneas generales las recomendaciones sugeridas por la EUCERD a nivel europeo.

Implicación de las organizaciones de pacientes en la designación de Centros de Referencia

Desde el año 2011 FEDER acude, con carácter consultivo, a reuniones periódicas con el equipo de trabajo que participa en la designación de CSUR. Además desde el Ministerio se ha incluido en los grupos de trabajo de expertos, a algunos de los profesionales expertos en ER que ha sugerido FEDER. No obstante esta participación es insuficiente y se debería estudiar de qué forma se podría ampliar la presencia de los representantes de las organizaciones de pacientes en los procesos de designación.

Proceso de evaluación de los CSUR

Los CSUR se evalúan como paso previo a su designación que se concede para un periodo máximo de cinco años. Antes de la finalización del período de validez de la resolución será preciso renovar la designación siempre que, previa reevaluación por la Agencia de Calidad del

Sistema Nacional de Salud, se sigan cumpliendo los criterios que motivaron la designación. Si el centro, servicio o unidad deja de cumplir alguno de los criterios en función de los cuales se le designó como de referencia, el MSSSI, previo acuerdo del CISNS, revocará su designación.

Uno de los problemas que existen en la validación de los CSUR, es la falta de recursos humanos para poder llevar a cabo dichas evaluaciones por lo que el proceso se ralentiza muchísimo.

El Comité de Designación en 2009 puso en marcha el sistema de información (SI) para el seguimiento anual de la actividad, indicadores de procedimiento y resultados y los traslados de pacientes entre comunidades.

Qué indicadores de calidad se adoptan y qué medidas de resultado se consideran

Los criterios de designación que deben cumplir los CSUR están especificados para cada enfermedad o grupo de enfermedades en cuanto a experiencia, recursos humanos y de equipamiento, formación, con indicadores y sistemas de información adecuados.

Necesidad de inclusión de la satisfacción del paciente como un requisito mínimo

Es necesario introducir la evaluación de la satisfacción del paciente y familiares, así como de los profesionales que habitualmente les atienden al paciente, que hasta la fecha no se ha podido realizar por falta de recursos. Este punto habría que considerarlo como indicador de resultados del sistema de información de seguimiento de los CSUR.

Actualmente ni los pacientes ni las organizaciones de pacientes están integrados directamente en los procesos de evaluación de los CSUR, como tampoco lo están en los procesos de designación de los mismos.

Sostenibilidad de los Centros de Referencia

Mecanismos de financiación apropiados que aseguren la sostenibilidad a largo plazo de los Centros de Referencia

En el RD 1207/2006 se reguló la gestión del Fondo de Cohesión Sanitaria (FCS) y se incluyó como actividad objeto de compensación por este FCS, “la asistencia sanitaria a pacientes residentes en España derivados entre comunidades autónomas para su atención en centros, servicios y unidades de referencia del SNS“. Hasta el 31 de diciembre de 2012, el (FCS) ha compensado directamente por la asistencia sanitaria en los CSUR. A partir del 1 de enero de 2013 “se suspende la aplicación de los apartados a, c y d del artículo 2.1 del Real Decreto 1207/2006, de 20 de octubre, por el que se regula el Fondo de Cohesión Sanitaria” y no existe crédito habilitado en el presupuesto de gastos de MSSSI para atender la compensación por la asistencia sanitaria prestada en CSUR a pacientes derivados entre CCAA, Ceuta y Melilla. El pago a las CCAA de los saldos positivos resultantes de las liquidaciones del FCS se realizará extrapresupuestariamente, una vez que los saldos negativos resultantes sean deducidos de los pagos que el Instituto Nacional de la Seguridad Social (INSS) deba efectuar a las CCAA en concepto de saldo neto positivo por cuota global por la cobertura de la asistencia sanitaria.

Repercusiones en el funcionamiento de los CSUR derivadas del cambio en la compensación por la asistencia en los CSUR

Importante disminución en el nº de derivaciones de pacientes (las CCAA de origen se muestran reticentes a la hora de derivar a los pacientes), aumento de rechazo en la recepción de las derivaciones por parte de las CCAA de destino, preocupación en los hospitales CSUR por la falta de recursos para hacer frente a la atención de pacientes derivados.

Es imprescindible que los Presupuestos Generales del Estado contemplen una partida presupuestaria específica para los CSUR que permita la financiación de la asistencia sanitaria prestada a pacientes derivados entre comunidades autónomas, Ceuta y Melilla.

Rutas de derivación. Efectividad en la asistencia a los afectados.

Procedimiento a seguir para remitir un paciente a un Centro de Referencia

Existe un procedimiento definido de derivación acordado por el Consejo Interterritorial de SNS en 2008 por el cual el CSUR, una vez designado, se compromete a atender a todos los pacientes de otras CCAA cuando éstas soliciten la asistencia a través del SIFCO (Sistema de Información del Fondo de Cohesión Sanitaria) y sólo en casos excepcionales debidamente justificados podrá rechazar una solicitud.

La atención en los CSUR a los pacientes derivados de otras Comunidades se hará en las mismas condiciones y con idénticas garantías que a los ciudadanos residentes en la Comunidad donde se ubique el CSUR (Artículo 2.4 del Real Decreto 1302/2006)

Eficiencia del procedimiento actual de derivación

En la práctica, los pacientes se encuentran con muchos problemas a la hora de conseguir las derivaciones. En general existe un desconocimiento de cómo proceder, del SIFCO y de las coberturas y derechos que están incluidos en la atención sanitaria en los CSUR. Son muchos los casos en los que las CCAA de origen, deniegan este derecho y se están dando también denegaciones en destino. Esto puede ser debido entre otras cosas al problema que existe en la financiación y sostenibilidad de los CSUR y en el pago por compensación que se deriva de la atención sanitaria. Además, muchas veces el problema de derivación se produce porque aunque se solicite por el paciente, el clínico que le atiende no hace el informe de derivación y no se tramita.

Gestor de caso

Rol del gestor de casos en un Centro de Referencia

Persona que actúa como nexo de unión entre los especialistas y el paciente y su familia, para garantizar una correcta coordinación entre servicios y profesionales (identificando la mejor ruta de derivación) y un apoyo emocional y de acompañamiento integral durante todo el

proceso asistencial. Esta figura puede ser del área de enfermería o medicina, según el caso, y deberán conocer el acceso a los diferentes recursos para trabajar de forma multidisciplinaria.

Inclusión de gestor de caso en los Centros de Referencia actuales

En general en los CSUR no está especificada como tal la figura del gestor de casos. Sí se pide como criterio de designación de CSUR, que deben contar con un coordinador asistencial, que garantizará la coordinación de la atención de los pacientes por parte del equipo clínico de la Unidad multidisciplinaria básica y las Unidades que colaboran en la atención de estos pacientes. Sólo en algún tipo de CSUR, como en el de enfermedades neuromusculares raras, se ha pedido explícitamente la figura del gestor de casos.

Participación de los Centros de Referencia en las Redes Europeas de Referencia

De acuerdo con la legislación Europea, los centros que deseen participar en las redes Europeas de Referencia, siempre y cuando cumplan los criterios previamente establecidos, podrán hacerlo mediante tres modalidades: a) Miembros de la Red (CSUR designados); b) Centros Nacionales asociados; y c) Centros Nacionales de colaboración.

Actualmente dentro de la Directiva se están realizando dos experiencias piloto y en una de ellas participan centros del SNS. Cuando se empiecen a constituir las redes europeas todos los CSUR designados del SNS que cumplan los criterios que se establezcan para dichas redes podrán participar en las mismas.

Participación de pacientes y organizaciones de pacientes en los Centros de Referencia

Habitualmente, los pacientes no están involucrados en aquellas áreas donde pueden aportar valor. La implicación de las asociaciones y organizaciones de pacientes depende mucho de los profesionales que conformen el CSUR y del interés de estos últimos por favorecer esa integración.

Se considera importante promover la colaboración y participación activa de los afectados y sus asociaciones para mejorar los resultados del CSUR.

Propuestas y Conclusiones:

1. Fortalecer, dar continuidad y agilizar el procedimiento de designación de CSUR hasta abarcar todas las enfermedades minoritarias en base a las necesidades de los pacientes y sus familias previamente identificadas.
2. Ampliar la dotación de recursos del proyecto CSUR para agilizar el proceso de designación.
3. Reclamar que en los Presupuestos Generales del Estado para el año 2015 y siguientes se contemple una partida presupuestaria específica para la asistencia sanitaria prestada en los

CSUR.

4. Incluir en los CSUR la figura de gestor de caso
5. Difundir los CSUR designados en el SNS y los necesarios mecanismos de derivación.
6. Facilitar la derivación de los pacientes a los CSUR, prevaleciendo en todo momento el beneficio asistencial del paciente por encima del resto de consideraciones.
7. Mejorar la financiación de los gastos originados por los traslados de los afectados (gastos conexos como viaje, alojamiento, manutención y acompañante si proceden) y anticipar, en parte, el importe de los gastos para sufragar los traslados.
8. Incorporar la participación de los pacientes en el proceso de designación de CSUR a través de los grupos de expertos del comité de designación y en el sistema de evaluación de CSUR.
9. Crear e implementar en el sistema de evaluación de CSUR controles de calidad y sus correspondientes planes de mejora en colaboración con las asociaciones de pacientes. La satisfacción del paciente y sus familias debe ser un parámetro fundamental en la evaluación.
10. Instar a las autoridades sanitarias de las distintas CCAA al reconocimiento de los profesionales pertenecientes a un CSUR a través de la carrera profesional.

4.2. MODELO ASISTENCIAL

Sub-temas:

- Diagnóstico Precoz
- Asistencia adecuada y vías de derivación
- Abordaje multidisciplinar
- Garantía de tratamientos

Antecedentes y situación actual:

Las ER se caracterizan por presentar, a menudo, variabilidad clínica y una afectación multisistémica, grave, crónica y altamente discapacitante. Como ya es sabido alrededor del 80% de las ER son de índole genético y con una afectación mayoritaria en la edad pediátrica, lo que las sitúa como uno de los retos actuales para la salud pública y la atención integral multisectorial.

A estas características también hay que añadir otros factores que las hacen singulares: la invisibilidad y la exclusión social, el desconocimiento clínico general, las dificultades en el proceso diagnóstico y de acceso a los tratamientos adecuados, las dificultades de seguimiento de la enfermedad y de información y orientación a los afectados y las respectivas familias, y la

dificultad histórica de compromiso institucional.

Es por todo ello que, la mejora en la atención de las ER debe plantearse desde los primeros síntomas de sospecha. Poniendo en marcha el protocolo de actuación para ejecutar de una manera más resolutiva las verdaderas prioridades de las ER:

- ✗ Diagnóstico Precoz
- ✗ Abordaje hospitalario multidisciplinar
- ✗ Garantizar el tratamiento
- ✗ Asistencia integral

Es decir, que el hecho de nacer con una ER (o adquirirla) no represente para el paciente una desventaja en comparación con el resto de pacientes, ni una carga añadida, tanto emocional como económica, a su enfermedad. Tal como está sucediendo en la actualidad.

Tanto en Europa, como en España, gracias al trabajo de las asociaciones de personas afectadas y de muchos profesionales, las ER se han reconocido institucionalmente de forma progresiva y se ha adoptado el compromiso público para mejorar la atención, por esta razón exigimos que los pacientes a través de sus asociaciones estén presentes en los momentos y órganos de decisión que les afectan ,porque están sustituyendo, en muchas ocasiones , a la administración en los servicios que esta debería prestar, porque nadie mejor que ellos conocen las implicaciones de estas enfermedades en el día a día.

Propuestas y Conclusiones:

El modelo asistencial entendemos que tiene que tener en cuenta diferentes aspectos importantes para su desarrollo:

Atención primaria

1. Valorar incluir dentro de los programas de atención al niño sano (autonómicos) signos y síntomas de alerta de sospecha de ER.
2. Trabajo interdisciplinario, pues se trata de enfermedades, en su mayoría complejas, que requieren un seguimiento en coordinación interdisciplinar, las patologías son multisistémicas y la persona es mucho más que una enfermedad: tiene vida social, familiar, estudia, trabaja.
3. Formación académica, formación continuada, guías clínicas e implantación del protocolo DICE APER en toda la atención primaria a nivel nacional. No podemos olvidar la formación para todo el personal sanitario. Tampoco la formación a los pacientes y sus familias por parte de los profesionales sanitarios.
4. Extensión del cribado neonatal y garantizar la atención completa incluyendo el acceso a todo el tratamiento.

5. Abordar el vacío existente para la atención y seguimientos de las personas sin diagnóstico.

Creación de unidades de información, seguimiento y coordinación de la atención

6. Unidades de información, seguimiento y control, unidades interdisciplinarias no clínicas. Son unidades administrativas ubicadas en los servicios centrales de salud autonómicos, que deben tener información integral y estar a disposición de profesionales de atención primaria y especializada y que cooperen con expertos autonómicos, nacionales y extranjeros.

7. Propuesta:

- a) Medicina de atención Primaria ante la sospecha, síntomas, signos... se pone en contacto con las Unidades de información.... Que le ayudan a derivar al paciente hacia el hospital y especialista más adecuado.
- b) Este especialista y hospital si son capaces de dar un diagnóstico, fijan el tratamiento y seguimiento con Atención Primaria a través del Gestor de Casos. Si no se sienten capacitados derivan, a través del Gestor de Casos al paciente AL CSUR que corresponda, incluyendo, en su caso, una derivación a un CSUR de la UE.
- c) Necesidad de establecer un protocolo de actuación para el momento de notificar el diagnóstico al afectado. ¿quién?, ¿cómo? Y ¿dónde? Acompañamiento psicológico y consejo genético.

8. Seguimiento compartido en atención primaria y especializada.

9. Debe haber una partida presupuestaria y finalista.

10. Garantizar la segunda opinión médica a nivel nacional.

CSURS y gestor de casos

11. Los CSUR son una exigencia que nace de la complejidad, el desconocimiento y la cantidad tan enorme de estas patologías. No todos los profesionales pueden tener los conocimientos y experiencias necesarias para tratar estas patologías y los pacientes aceptamos el que se concentren las respuestas en estos centros y al mismo tiempo exigimos que se garantice una derivación sistematizada y sin trabas burocráticas de tal forma que cualquier paciente, viva donde viva, tenga acceso a estos centros.

12. Estos centros se relacionan con los hospitales de origen y con atención primaria. No siempre es necesaria la presencia física ni del paciente ni de del especialista. Cada día más se impone la telemedicina. Son centros especializados, con experiencia, con capacidad de intercambio y de investigación. Son centros interdisciplinarios en los que el trabajo en equipo es una premisa básica. Son centros con una visión integral de la persona. Finalmente tienen

que tener una dotación presupuestaria de carácter estatal para garantizar una de sus premisas básicas: son centros estatales.

13. Funciones del gestor de casos: garantizar la continuidad /resolución asistencial y garantizar el acompañamiento y la información.

Ubicación: hospitalaria, en relación con gestor en Atención primaria.

Perfil: el que el servicio considere más adecuado.

14. Concentrar la complejidad.

Concepción integral del Modelo Asistencial

15. Garantizar el tratamiento integral de la persona.

16. Protocolo entre Sanidad, Servicios Sociales y Educación. Inclusión educativa.

17. A nivel laboral, Apoyo a las empresas para facilitar el empleo a las ER, facilitando la adaptación de los puestos de trabajo.

18. Recomendación de que los informes médicos contengan información sobre la enfermedad y capacidades y actividades básicas de la vida diaria.

19. Relación entre los evaluadores de la discapacidad, profesionales sanitarios y pacientes o sus representantes.

Acceso a medicamentos, prestaciones, Dirección General de Cartera y Servicios

20. Retomar los fondos de cohesión interterritoriales para medicamentos huérfanos y CSURS

21. Partida presupuestaria estatal para medicamentos huérfanos y usos compasivos.

22. Subvención de productos sanitarios no reconocidos como medicamentos.

23. En la cartera de servicio debe incluirse el apoyo psicológico y fisioterapéutico, rehabilitación.

24. El psicólogo debe intervenir en todo el proceso desde el momento del diagnóstico.

25. Debe haber equidad en el acceso y tiempo al tratamiento en todas las CCAA debe haber un coordinador nacional que lo supervise.(con la intervención de FEDER)

CONCLUSIONES:

“El modelo ha de ser definido teniendo en cuenta el punto de vista de las personas afectadas, de los profesionales clínicos y de gestión y de los diferentes entes de la administración, lo que supone también un reconocimiento al recorrido y la aportación histórica de los profesionales y

de los centros”.

Se considera necesario recoger la base del modelo que se asienta en tres ejes:

Los sistemas de diagnóstico y el diagnóstico precoz, el plan de atención integral y el apoyo y acompañamiento de los enfermos y sus familias.

Se considera que el modelo debe dar prioridad a un sistema de atención multidisciplinar que facilite poner en valor el conocimiento y la experiencia, la calidad y los resultados de la atención, su mejora, en una red integrada de atención presidida por los principios de equidad en el acceso y en los resultados.

Asimismo, hay que tener en cuenta que la baja o muy baja prevalencia de las ER hace necesaria una concentración particular de recursos y conocimientos, de forma que se facilite el cumplimiento de los criterios de mejora de la calidad, la obtención de resultados óptimos, el favorecimiento de la evaluación sistemática y la formación de los profesionales, la mejora de la eficiencia y abrir líneas de investigación e innovación más potentes.

La atención sanitaria en ER debe hacerse de forma multidisciplinaria, integrada y coordinada entre los diferentes servicios y niveles asistenciales, y de forma transversal con los dispositivos de otros ámbitos -educación, bienestar social y familia y empresa y empleo.

Asimismo, la baja o muy baja prevalencia de las ER hace que se requiera una concentración particular de recursos y conocimientos, lo que conlleva que el nivel de experiencia se concentre en una Unidad de Experiencia Clínica o en una red de UEC para una ER o por grupos temáticos de ER.

Este modelo de atención a las ER quiere optimizar los recursos disponibles y la adecuación de la atención, establecer niveles y circuitos asistenciales que garanticen la calidad y la eficiencia, la continuidad asistencial y el acompañamiento del enfermo y su familia durante los diferentes episodios de la enfermedad.

Cabe destacar los siguientes aspectos:

- 2 niveles de atención:
 - ✗ Nivel de atención más especializada y experta, concentrada en una UEC o una red de UEC para una ER o para un grupo temático de ER.
 - ✗ Nivel territorial o comunitario, cercano al domicilio de la persona afectada de una ER, que incluye la atención primaria, la atención especializada de referencia territorial, de otros servicios de salud territoriales (socio-sanitarios, de salud mental, de rehabilitación, etc.) y también los recursos sociales, educativos y laborales del territorio.
- Una red integrada de atención entre los diferentes recursos implicados en la atención a la persona afectada, que se fundamenta en una participación profesional activa de acuerdo con la responsabilidad de cada uno en la atención integral.

- Comporta una actitud de colaboración y el uso de las TIC para favorecer la coordinación de los recursos y la conectividad para compartir la información y el conocimiento.
- Equipo multidisciplinar de atención, tanto a nivel de la UEC como a nivel territorial o comunitario, integrado por el conjunto de profesionales que intervienen en el proceso de diagnóstico, terapéutico y de seguimiento.
- Tanto el nivel más especializado como el nivel territorial deben garantizar a la persona afectada ya su familia, la organización y coordinación de sus procesos asistenciales, así como la información y el acompañamiento.
- Garantizar a la persona con sospecha de ER o afectada un diagnóstico definitivo de la UEC y un plan de atención que incluya la estrategia terapéutica y el seguimiento compartido.
- La disponibilidad de un protocolo asistencial consensuado entre los profesionales expertos de la ER que recoja la evidencia científica de las guías de práctica clínica.

5- MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y PRODUCTOS SANITARIOS

Sub-temas:

- Soporte al desarrollo de medicamentos huérfanos
- Acceso a tratamientos
- Uso compasivo
- Off Label
- Farmacovigilancia
- Otras terapias

Antecedentes y situación actual:

En el año 2010, se desarrollaron las primeras recomendaciones en relación al uso de medicamentos y productos sanitarios dentro del marco del EUROPLAN I. En este sentido, el despliegue de dichas medidas muestra aún áreas de mejora importantes en las que seguir incidiendo y trabajando, para cubrir las necesidades que los pacientes y familiares afectados por enfermedades raras.

Las siguientes recomendaciones tienen como objetivo aportar las líneas de actuación a seguir, a la vez que se aconseja realizar un seguimiento de las mismas para medir su grado de implementación.

Propuestas y Conclusiones:

Soporte al desarrollo de medicamentos huérfanos

1. Priorizar que parte de los recursos destinados a las diferentes convocatorias de ayuda actualmente en marcha (plan PROFARMA, FIS, investigación independiente de la industria farmacéutica, proyectos competitivos o proyectos europeos, entre otros) contemplen medidas específicas para estimular la investigación y desarrollo de medicamentos destinados al tratamiento de enfermedades de baja prevalencia. En los casos que aplique (por ejemplo, plan PROFARMA, FIS, etc), otorgar puntos adicionales para proyectos de investigación y desarrollo relacionados con medicamentos huérfanos.
2. Hacer una adecuada difusión de la relación de centros y unidades de referencia designados para las diferentes enfermedades raras para facilitar la investigación en estas patologías.
3. Agilizar el proceso de creación de centros de referencia en enfermedades raras y priorizar la coordinación entre estos con el fin de favorecer el reclutamiento de pacientes y potenciar la realización de ensayos clínicos, siempre respetando la protección de datos de los pacientes.

Acceso a tratamientos

4. Coordinación nacional de información precoz sobre nuevos productos, agencias de evaluación de tecnologías sanitarias (HTAs), decisores de precio, pagadores y agencias reguladoras para poder representar a España en decisiones de ámbito europeo.
5. Priorizar y agilizar los procedimientos de elaboración y publicación de Informes de Posicionamiento Terapéutico (IPTs), decisión de fijación de precio y condiciones de reembolso en aquellos medicamentos huérfanos destinados a patologías sin alternativas terapéuticas, de tal forma que el tiempo entre la autorización de comercialización y la misma sea el menor posible.
6. Fomentar la participación de las instituciones públicas pertinentes en aquellas iniciativas de carácter europeo desarrolladas con el fin de evitar inequidades, favorecer la uniformidad de acceso a los medicamentos huérfanos/productos sanitarios en todo el territorio comunitario y facilitar la transparencia en las decisiones.
7. En relación a la uniformidad de acceso a los medicamentos entre las distintas comunidades autónomas de España, cabe destacar el papel de los IPTs liderados por la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) y desarrollados por los diferentes agentes implicados en el sistema sanitario (la propia AEMPS, el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI), administraciones autonómicas, expertos clínicos, distintos profesionales del ámbito del medicamento y asociaciones de pacientes) que realizan una evaluación única del valor añadido de los medicamentos para todo el territorio español.

En este sentido, y dado que éstos han sido elaborados por consenso, debería consolidarse el papel de los IPTs y utilizar así sus conclusiones con el fin de favorecer la equidad de acceso a las terapias en todo el territorio español. Cabe recordar que una vez publicado el IPT de un

medicamento, que es vinculante para todas las Comunidades Autónomas, la información que éste contiene deberá ser actualizada periódicamente en función de la aparición de nuevas evidencias científicas y los resultados en salud obtenidos con el uso de dicho medicamento.

8. Habilitar los sistemas presupuestarios oportunos para evitar que pacientes con análoga situación clínica presenten diferente nivel de acceso a los medicamentos y productos sanitarios por causas únicamente económicas y favorecer la coordinación en este sentido entre los ministerios implicados (MSSSI y Ministerio de Economía y Competitividad) y las diferentes Comunidades Autónomas.

9. Impulsar la creación de centros de referencia en enfermedades raras que permitan un mejor acceso a las intervenciones terapéuticas (medicamentos y productos sanitarios destinados a enfermedades de baja prevalencia), que generen un mayor conocimiento científico de las terapias y que se reconozca la singularidad de estos centros (rareza, complejidad y apoyo presupuestario adecuado).

Uso compasivo

10. Existe legislación específica que regula adecuadamente el uso compasivo de medicamentos en España. Establecer la adecuada difusión en relación a la existencia de esta vía de acceso a tratamientos.

11. Bajo el liderazgo de la AEMPS, coordinar las condiciones de acceso a medicamentos en uso compasivo y medicamentos extranjeros entre diferentes comunidades autónomas y centros hospitalarios.

12. Considerar el criterio y opinión de las asociaciones de pacientes implicadas en las decisiones de autorización de medicamentos en condiciones de uso compasivo.

Off Label

13. Existe legislación específica que regula adecuadamente el uso de medicamentos fuera de indicación (“off label”) en España. Establecer la adecuada difusión en relación a la existencia de esta vía de acceso a tratamientos.

14. Promover el análisis sobre la posibilidad de reembolso de medicamentos en condiciones de off label en los casos que la evidencia científica lo justifique y exista ausencia de medicamentos autorizados.

Farmacovigilancia

15. Estimular la comunicación de posibles efectos adversos asociados a tratamientos farmacológicos por parte de todos los elementos implicados a través de los mecanismos ya disponibles.

16. Fortalecer la difusión y formación sobre la importancia de la notificación de efectos adversos a pacientes y profesionales.

Otras terapias

17. Realizar estudios de las necesidades de medicamentos y otros productos sanitarios (cosméticos, dermatológicos, dietéticos, material de cura o material ortoprotésico, entre otros) a cargo o no del Sistema Nacional de Salud (SNS) para grupos concretos de pacientes afectados por enfermedades raras que, por las características clínicas de la patología que padecen, se consideran imprescindibles. Además, reconocer el valor terapéutico de estos productos e incluir los mismos dentro de las excepciones contempladas en la cartera suplementaria del SNS (RD 16/2012 de 20 de abril) para colectivos específicos.

18. Seleccionar los productos sanitarios en función de sus propiedades, particularidades y rigor clínico y no por motivos economicistas.

6- SERVICIOS SOCIALES / LÍNEAS DE AYUDA / DISCAPACIDAD / DEPENDENCIA

Sub-temas:

- Estructura de los Servicios Sociales
- Sistema español de Servicios Sociales

Antecedentes y situación actual:

Catálogo de servicios del SAAD como un compendio que incluye prestaciones, recursos y servicios de promoción de la autonomía personal y de la atención a la dependencia. - No es específico para EERR.

Inexistencia de servicios y prestaciones específicos para personas con enfermedades raras. El único recurso, a nivel público y de servicios sociales, es el Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras de Burgos.

La información se encuentra dispersa.

Las entidades asociativas suplen esa carencia de información, y muchas veces, de recursos a las personas con EERR. Son éstas las que proponen ciertas iniciativas que, a veces, son respaldadas por la administración (sobre todo a nivel autonómico: ejemplos de Andalucía, País Vasco o Madrid).

En la actualidad en España no existe un modelo de prestación ni de Coordinación de Servicios Sanitarios y Servicios Sociales aunque se está trabajando en ello (Gradis, en un futuro):

- Transferencia a las comunidades autónomas de la gestión de servicios sociales

(diferencias entre regiones).

- Descoordinación entre niveles (atención primera - servicios especializados) y entre sistemas (educativo, sanitario, social, laboral...).
- Tipo de accesos a recursos (a través de atención primaria):
 - a) acceso a prestaciones y ayudas en relación con la incapacidad y la dependencia.
 - b) Acceso a recursos asistenciales: centros de atención temprana, rehabilitación, logopedia, etc.

Situación de crisis económica: a nivel público / administrativo e individual (familias y afectados):

- Recortes y disminución de servicios disponibles.
- Dificultad para el pago de tratamientos necesarios para una ER o de servicios como asistencia personal, SAD o atención residencial.
- Fuentes de información de las familias: Asociaciones específicas, colegio, a través del médico..., (recursos como prestación por dependencia, certificado de discapacidad, atención temprana, educación especial, ayudas ortoprotésicas, prestación por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave)

Propuestas y Conclusiones:

1. Necesidad de contar con una Ley de Servicios sociales que establezca los criterios de coordinación con la sanidad, los servicios de empleo y los educativos, garantice la equidad de las personas que viven en diferentes comunidades y articule los derechos de cada persona a recibir apoyos y servicios para su autonomía personal y su participación en la comunidad. Cuanto menor es la prevalencia de las enfermedades mayor es la necesidad de reforzar la coordinación de recursos.

Indicador

1.1 Contar en los próximos 4 años con una Ley estatal consensuada

2. Disponer de una plataforma común de información compartida entre profesionales de la sanidad, los servicios sociales, la educación y el empleo, que permita el acceso a los datos necesarios de cada persona que se requieran para las diferentes prestaciones, sin necesidad de repetir procedimientos administrativos y para agilizar la respuesta. Este sistema informatizado, contará, entre otros, con un directorio de recursos existentes para poder orientar a cada persona a la mayor brevedad sobre los apoyos que son más adecuados a su situación de salud, de discapacidad o de dependencia. La información será accesible para las personas interesadas.

Indicadores

2.1 Contar en 2015 con la aceptación de la iniciativa por el Ministerio de Sanidad creando un grupo multidisciplinar para su diseño, con participación de las organizaciones de pacientes.

2.2 Conseguir en los próximos dos años que el 50% de la comunidades autónomas compartan la información y en cuatro años la totalidad.

3. Se requiere la aprobación urgente de los baremos de calificación de la discapacidad siguiendo los criterios de la CIF.

Indicador

3.1 Publicación de los baremos antes de finalizar la presente legislatura.

4. Es preciso contar con un mapa de los recursos sociales disponibles y un directorio de fácil acceso para las personas.

Indicadores

4.1 Publicación del mapa en el próximo año

5. Es necesario unificar los procesos de valoración de la discapacidad y la situación de dependencia para evitar informes contradictorios, ahorrar repeticiones de trámites y valorar de forma más eficiente la situación de la persona, entendiendo que la dependencia se manifiesta habitualmente cuando existe un grado importante de discapacidad.

Indicador

5.1 Regular en las comunidades autónomas la coordinación entre los equipos que permita la valoración conjunta en los próximos dos años.

6. Permitir urgentemente que los profesionales de valoración de la discapacidad puedan acceder a la historia clínica y se implanten los códigos previstos en la CIE 10.

Indicador

6.1 Que en 2015 se cuente con este acceso a la información e implantados códigos CIE 10

7. Establecer convenios de colaboración con entidades del tercer sector que permitan agilizar los trámites para las personas que necesitan con urgencia su valoración de la situación de dependencia y acceso a los recursos que precisan.

Indicador

7.1 Generalizar en los próximos dos años en todas las CCAA la experiencia de Madrid, en donde existe un acuerdo de colaboración entre FEDER y la Dirección General de Coordinación de la Dependencia.

8. Promover la utilización de los recursos existente para las personas con discapacidad o

en situación de dependencia, coordinando los programas existentes, compartiendo entre las organizaciones los servicios de que se dispone, y creando bancos de recursos. La Administración debe financiar suficientemente los proyectos compartidos entre las organizaciones primando esta práctica.

Indicadores

8.1 Número de programas que se comparten cada año entre dos o más organizaciones

8.2 Número de servicios que se ponen en común

8.3 Contar con un banco de recursos en cada comunidad autónoma y uno a nivel estatal en tres años

Grupos de Trabajo Adicionales

7- INCLUSIÓN LABORAL

Sub-temas:

- Inclusión laboral de las personas con Enfermedades Raras
- Inclusión laboral de los cuidadores de las personas con Enfermedades Raras

Antecedentes y situación actual:

Inclusión laboral de las personas con Enfermedades Raras

La inclusión laboral debe abordarse no sólo desde la vertiente de la problemática derivada del “acceso al empleo”, sino también y principalmente desde la vertiente del desempeño del puesto de trabajo una vez que se ha accedido al mismo.

La inclusión, se consigue sólo y a partir del empleo. Sólo con el empleo se puede alcanzar la integración, la participación, la autonomía y la independencia de las personas con discapacidad. En definitiva, la igualdad real.

Las personas con enfermedades raras constituyen un colectivo especialmente vulnerable en términos de inclusión laboral. En el 80 % de los casos la enfermedad rara lleva aparejada una discapacidad mínima del 33 %.

No existe acceso a un empleo normalizado en empresas competitivas y en igualdad de condiciones que el resto de los trabajadores. Hay una escasa incidencia del modelo de integración laboral del “Empleo con Apoyo”, alternativa de inserción que puede considerarse como la más integradora pues conduce realmente al empleo normalizado, a un empleo en donde la proporción mayoritaria de empleados no tenga discapacidad alguna, a un empleo exactamente igual (sin perjuicio de las necesarias adaptaciones del puesto de trabajo) y en las

mismas condiciones de tareas, sueldos y horarios que el de cualquier otro trabajador.

En defensa de la figura de integración laboral del “empleo con apoyo”, merece la pena señalar que algunos estudios indican que dicha figura mostró ser beneficiosos en un análisis coste-beneficio, desde las diferentes perspectivas del propio sujeto, del contribuyente y de la sociedad, suponiendo por tanto mayores ingresos para la persona y menor desembolso para el contribuyente, lo que genera un resultado positivo para el conjunto de la sociedad. En este mismo estudio, se señaló la obtención también de mejores resultados en un análisis coste-efectividad, utilizando criterios de Calidad de Vida, en el cual los beneficios de personas en empleo con apoyo fueron también superiores a los de los trabajadores en empleos protegidos.

Uno de los principales problemas con que nos encontramos es un alto e inevitable absentismo laboral al que están abocados los afectados por una enfermedad rara. Éstos, frecuentemente, por causas ajenas a su voluntad (motivadas por una “ultra dependencia” de asistencia sanitaria) y del todo inevitables, se ven inmersos en una serie de circunstancias que traen consigo conflictos de diversa índole en el entorno laboral. Injustamente, sin causa razonable, su productividad es puesta en tela de juicio, máxime en un contexto extremadamente competitivo en el que el único criterio válido de medición es la productividad.

La mayor parte de las ER son invalidantes, degenerativas, implican discapacidad física, psíquica y sensorial y conllevan la permanencia en casa u hospitalizaciones complejas y a veces prolongadas. En definitiva los pacientes con una ER padecen una alta dependencia, principalmente de atención sanitaria, que trae consigo graves dificultades para poder desarrollar su trabajo con normalidad. Además, ha de tenerse en cuenta que las enfermedades raras son en su gran mayoría de carácter multisistémico o pluripatológico lo que ocasiona que los afectados tengan que acudir a visitas médicas de distintos especialistas.

Los afectados por una ER se encuentran además desprotegidos legalmente. Por una parte, la legislación laboral no ampara este tipo de situaciones específicas que desgraciadamente, en algunas ocasiones, pueden constituir el día a día de las personas con ER.

Estrechamente relacionado con la problemática recién mencionada del absentismo laboral, nos encontramos con el “mobbing” o acoso laboral.

Desgraciadamente, están constatados multitud de casos de mobbing laboral sufridos por personas que padecen una enfermedad rara en que el empleador persigue debilitar a la persona que desempeña el puesto de trabajo con el único objetivo de que la misma curse baja voluntaria. Como consecuencia de esta práctica, el empleador logra ahorrarse el coste de lo que -de no producirse la baja voluntaria- habría finalizado de seguro en un despido improcedente con una indemnización salarial a favor del trabajador y a cargo del empleador.

Otra problemática en la que muy frecuentemente se encuentran las personas con ER es la lucha por hacer efectivo su derecho de adaptación y/o cambio del puesto de trabajo.

Hay que tener muy presente, que las personas con ER, al igual que el resto, son las primeras interesadas en mantener su puesto de trabajo. Para todos ellos, la incapacidad laboral no es

nunca la solución. Siempre preferirán que antes se explore si es posible que se adapte su puesto de trabajo y, si no lo fuere, que se le cambie de puesto, manteniendo su perfil profesional y cualificación. Pero la realidad es que en la práctica a las personas con enfermedades raras a las que se les diagnostica la enfermedad estando ya ocupando un determinado puesto de trabajo, con frecuencia sufren la inevitable situación de no poder desempeñar el mismo por su particular situación de salud. En este sentido, los principales afectados son los trabajadores con diagnóstico de enfermedad rara cuyas relaciones laborales están protegidas por el Estatuto de los Trabajadores o por los convenios específicos del sector en que desarrollen su actividad. En este gran grupo, el de los trabajadores que no desempeñan su trabajo al amparo del Estatuto Básico del Empleado público ni siquiera los procedimientos están establecidos por lo que ya de por sí el mero ejercicio del derecho al cambio y/o adaptación del puesto de trabajo se hace imposible al no existir procedimiento para poder exigirlo.

Bien es cierto y es necesario matizarlo y decirlo claramente que en muchas ocasiones, la problemática del acceso al empleo, del absentismo laboral y de la adaptación y/o cambio de puesto de trabajo no tiene como única causa a los empleadores. Éstos no pueden desentenderse de la productividad y muchas veces se encuentran desprovistos de herramientas que les permitan hacer frente a estas situaciones de sus trabajadores. La culpa no es siempre del empleador, ni mucho menos. El trabajador afectado por una ER no encuentra respaldo legal para hacer frente a su enfermedad dentro de un entorno laboral, pero tampoco el empresario cuenta con las suficientes ayudas (bonificaciones fiscales, que la Seguridad Social se haga cargo de la baja en su importe íntegro) para poder hacer frente a las difíciles situaciones que en ocasiones se le plantean.

Inclusión laboral de los cuidadores de las personas con ER

Gran parte de la problemática a que se ha hecho referencia y que padecen las personas con una enfermedad rara en el desempeño del puesto de trabajo es igualmente aplicable a quienes ejercen la función de ser sus cuidadores. Es de ellos de quienes depende la debida atención sanitaria y el estado de salud en el que se encuentra la persona con ER. Principalmente, es igualmente aplicable a los cuidadores toda la problemática relacionada con el absentismo laboral (motivada en este caso por ser el necesario acompañamiento de la persona enferma a toda clase de citas, revisiones, pruebas, tratamientos e intervenciones médicas y complementarias) y también, y fruto de la anterior, del mobbing o acoso laboral ocasionado por dichas ausencias del trabajo (aún en los casos en que están debidamente justificadas). Por lo tanto, la solución de estas cuestiones es doblemente importante ya que afecta tanto a los afectados por la ER como a sus cuidadores.

Cuidar de una persona dependiente es una carrera de fondo, ya que en el caso de las enfermedades raras, en su gran mayoría de carácter crónico, los cuidados del familiar se extienden por largos periodos de tiempo.

Por lo general, la familia es la que asume la mayor parte del cuidado de estas personas (72 % de la ayuda). En la mayoría de las familias es una única persona la que asume la mayor parte de la responsabilidad de los cuidados. La mayor parte de estas personas son mujeres. Hasta tal punto es así que ocho de cada diez personas que están cuidando a un familiar en nuestro país son mujeres. Además, estas mujeres se encuentran entre los 45 y 65 años de edad, por tanto en edades completa activas para el desempeño de cualquier trabajo.

En esta ocasión queremos detenernos principalmente en tratar de dar respuesta a la siguiente cuestión: ¿Cómo pueden solucionar determinadas situaciones problemáticas que se le van a plantear para hacer compatible los cuidados del familiar con el desempeño de su trabajo?

A ninguno se nos escapa la problemática específica que conllevan los cuidados constantes que reclaman una debida atención de un hijo o familiar afectado por una enfermedad rara que, en muchas ocasiones, es de carácter crónico y multisistémica, necesita de complejos tratamientos, de la supervisión de diferentes especialistas médicos, y con unos altibajos de evolución impredecibles.

No es fácil para los cuidadores organizarse en estas situaciones y responder como las empresas les exigen. Por otra parte, los horarios laborales no son compatibles con los del afectado por la ER (con frecuencia, en edad escolar) y además la normativa laboral no protege estas situaciones específicas en que se encuentran los cuidadores de las personas con ER.

En este sentido, nos encontramos con las siguientes dificultades:

1. No existen permisos retribuidos para atender los cuidados del familiar enfermo afectado por ER.
2. La reducción de jornada laboral con derecho a subsidio compensatorio por atención de hijo con enfermedad grave presenta unas graves carencias como son: la de la extinción automática de la prestación al cumplir el menor afectado la edad de los 18 años (sin posibilidad de prórroga o revisión) y la de no contemplar la situación protegida de la prestación el hecho de que el menor pueda estar escolarizado (contemplándose únicamente que pueda estar hospitalizado o en domicilio).
3. Desde el 13 de julio de 2013:
 - a) las prestaciones reconocidas para los cuidadores de las personas con ER en situación de dependencia no se están percibiendo al estar sujetas a un plazo suspensivo de dos años
 - b) la cobertura de la seguridad social a los cuidadores de las personas con ER en situación de dependencia que antes era obligatoria, ha pasado a ser voluntaria por lo que los cuidadores han de cargar con los costes de la cotización.

Documentación y normativa de referencia:

Plan de Acción de la Estrategia Española sobre Discapacidad 2014 – 2020. Dirección General de

Políticas de Apoyo a la discapacidad. Secretaría de Estado de Servicios Sociales e Igualdad. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Aprobado por Acuerdo del Consejo de Ministros de 12 de septiembre de 2014.

El apoyo a los cuidadores de los familiares dependientes en el hogar. Premio IMSERSO a Estudios e Investigaciones Sociales "Infanta Cristina" 2006

Informe Enfermedades Raras y Empleo. Fundación Adecco. 2014

Informe Inclusión laboral de las personas con ER. Fundación Fernando Pombo y Universidad Internacional de La Rioja, UNIR. 2014

Informe sobre la contratación de personas con discapacidad. FEACEM, Federación Empresarial Española de Asociaciones de Centros Especiales de Empleo. Abril 2014

Propuestas y Conclusiones:

Inclusión laboral de las personas con Enfermedades Raras

Acceso al empleo e inclusión

1. Exigencia de informe semestral elaborado por el organismo correspondiente del Ministerio de Empleo que recoja el grado de cumplimiento efectivo del artículo 17 de la Ley 1/2013 de los Derechos de las personas con Discapacidad en los siguientes puntos:

- *Derecho mantenimiento del empleo y reincorporación al trabajo.*
- *Orientación profesional teniendo cuenta capacidades reales de la persona E.R*

2. Eliminar del Real Decreto 1851/2009, que recoge los requisitos para solicitar la Jubilación anticipada para trabajadores con discapacidad: el requisito de tener un 45% de discapacidad y la lista de enfermedades tasadas del artículo 2.

3. Implementar en el procedimiento recogido en la Orden del 2 Noviembre del 2000 para valoración del grado discapacidad, la obligatoriedad de informar al solicitante del reconocimiento de la discapacidad, de la posibilidad que tiene de que se le efectúe un informe que recoja las capacidades o aptitudes que tenga la persona a efectos de su inclusión laboral.

Absentismo laboral

4. Que el Estatuto de Trabajadores contemple específicamente:

- Un permiso anual retribuido para participar en actividades que inciden directamente en la mejora de la calidad de vida de la persona afectada.
- Las ausencias por enfermedad grave no pueden ser causa de despido.

5. Que la ley del procedimiento laboral recoja:
- Que los empleadores de personas con E.R. que afronten sus bajas puedan computarlas como sucede en bajas por maternidad.

“Mobbing” o acoso laboral

6. Que la legislación laboral debe reconocer las afectaciones psicológicas sufridas por Mobbing y considerarlas como accidentes de trabajo.

7. Que la inspección laboral pueda exigir al empresario que estas situaciones hayan sido prevenidas en su política de personal y que una vez manifestadas hayan sido suficientemente remediadas y analizadas para evitar su reproducción futura, teniendo adoptadas las siguientes medidas:

- Que tenga previstos procedimientos que permitan encauzar los problemas de persecución psicológica, la existencia de fallos inherentes a la organización del trabajo o problemas de cooperación y colaboración entre los trabajadores.
- Que tenga protocolizado y como de obligado cumplimiento eficaces medidas de forma inmediata ante la existencia de estos problemas y esté obligado a realizar un análisis para comprobar si los mismos se deben a una inadecuada organización del trabajo.
- Que los trabajadores sometidos al acoso o persecución deberán recibir alguna forma de ayuda o apoyo inmediata.

Adaptación y/o cambio del puesto de trabajo

8. Que las empresas con más de 50 trabajadores en plantilla estén obligados por ley a implementar en sus procedimientos internos los cauces para articular y hacer efectivo por parte de sus empleados el derecho a la adaptación y/o cambio del puesto de trabajo.

Inclusión laboral de los cuidadores de las personas con ER

9. Modificar Estatuto Trabajadores art.37.3b para extender permiso retribuido mientras permanezca la situación de convalecencia, desplazamiento u hospitalización de familiar afectado.

10. Que el Real Decreto 1148/2011 de 29 de julio se modifique en los siguientes términos:
- a. Que el artículo 2 incluya expresamente en la situación protegida
 - i. que el menor afectado por enfermedad grave pueda estar escolarizado mientras se acredite que en el centro educativo está recibiendo los cuidados requeridos.
 - ii. que los cuidados requeridos no hayan de ser exclusivamente de carácter médico

o sanitario.

b. Que el artículo 7 elimine la causa de extinción automática del derecho por el cumplimiento de 18 años de edad del afectado. En su lugar, que expresamente prevea la posibilidad de prórroga siempre que se acredite la permanencia de la situación protegida.

11. Que el Real Decreto Ley 20/2012 de 13 de julio se modifique en los siguientes términos:

a. Que se deje sin efecto la disposición adicional séptima que establece la suspensión de dos años de las ayudas reconocidas por situación de dependencia de las prestaciones económicas para cuidados en el entorno familiar y apoyo a cuidadores no profesionales.

b. Que se deje sin efecto la disposición adicional octava que establece que será voluntaria la suscripción de convenio especial con la seguridad social para los cuidadores no profesionales de las personas en situación de dependencia

12. Reconocimiento y bonificación fiscal para empleadores que contraten a cuidadores de afectados por ER con posibilidad de desempeño del trabajo en horario flexible o desde el propio domicilio (teletrabajo).

13. Reconocimiento expreso en el Estatuto de los Trabajadores de oferta de trabajo a tiempo parcial para los cuidadores sin que ello conlleve una disminución estrictamente proporcional del salario ni de las competencias o responsabilidades asumidas.

8- . INCLUSIÓN EDUCATIVA

Antecedentes y situación actual:

La Ley Orgánica 8/2013, de 9 de Diciembre de 2013, para la mejora de la calidad educativa (LOMCE), garantiza La equidad, que garantice la igualdad de oportunidades para el pleno desarrollo de la personalidad a través de la educación, la inclusión educativa, la igualdad de derechos y oportunidades que ayuden a superar cualquier discriminación y la accesibilidad universal a la educación, y que actúe como elemento compensador de las desigualdades personales, culturales, económicas y sociales, con especial atención a las que se deriven de cualquier tipo de discapacidad. *(Capítulo 1. PRINCIPIOS Y FINES DE LA EDUCACIÓN. Artículo 1. Principios, apdo. b) La equidad, que garantice la igualdad de oportunidades para el pleno desarrollo de la personalidad a través de la educación, la inclusión educativa, la igualdad de derechos y oportunidades que ayuden a superar cualquier discriminación y la accesibilidad universal a la educación, y que actúe como elemento compensador de las desigualdades personales, culturales, económicas y sociales, con especial atención a las que se deriven de cualquier tipo de discapacidad.)*

Un 80% de las enfermedades raras son congénitas y tienen un comienzo precoz en la vida (2 de

cada 3 aparecen antes de los dos años), afectando a niños y adolescentes.

El 65% de estas enfermedades son graves y altamente discapacitantes.

Las características como la falta de información, ausencia de conocimiento especializado en los profesionales de los diferentes sistemas de atención, escaso desarrollo de sistemas de apoyos adecuados,... tiene implicaciones a nivel psicológico, social, familiar y escolar que dificultan el acceso a los servicios y sistemas de atención sanitarios, educativos, sociales,... Y limitan el ejercicio de derechos como EL DERECHO A LA EDUCACIÓN: con consecuencias en la formación, capacitación y acceso al mundo laboral de las personas con enfermedades poco frecuentes. Condicionando su desarrollo personal y dificultando su integración y participación social.

Si bien la deficiente intervención en etapas iniciales priva del derecho a la educación superior, es necesaria la defensa de la igualdad de oportunidades en el acceso, permanencia y participación en la EDUCACIÓN, y de calidad, no sólo en las etapas iniciales sino a lo largo de todo su ciclo vital.

El colectivo de menores con enfermedades poco frecuentes, es un grupo especialmente vulnerable por lo que necesario que se reconozcan y se garanticen los derechos del niño y de las personas con discapacidad: tolerancia, respeto, no discriminación, igualdad de oportunidades y valor de las diferencias como riqueza.

El "Informe de Educación en Enfermedades Raras", elaborado por FEDER en marzo de 2014, define la problemática asociada a padecer una enfermedad poco frecuente en el contexto escolar.

Dicha problemática en el entorno educativo se produce a diferentes niveles, provocando un efecto dominó. Comienza desde el desconocimiento e incompreensión social, que a su vez implica una indiferencia desde las administraciones y se manifiesta en una ausencia de recursos apropiados a disposición del alumnado. Ambos niveles pueden ir en detrimento de la implicación del profesorado y las familias y a su vez traducirse en una discriminación y rechazo en el aula. Todo ello recae a la vez en el menor afectando a su desarrollo personal.

Situación actual:

- ✘ Escasez de recursos organizativos, materiales y humanos (personal sanitario, fisioterapeutas, orientadores, maestro en pedagogía terapéutica y audición y lenguaje) en los centros educativos, acentuándose en etapas no obligatorias
- ✘ El requisito de acceso a la modalidad de escolarización "atención domiciliaria" no se ajusta a la realidad de los alumnos con enfermedades poco frecuentes (EPF) por varias motivos: número de días de convalecencia superior a 30.
- ✘ Insuficiente formación del profesorado y otros miembros de los centros educativos, para atender las necesidades de los alumnos con EPF.
- ✘ La evaluación psicopedagógica realizada a los alumnos con EPF no refleja sus necesidades.
- ✘ Los alumnos con EPF, en ocasiones, se ven obligados a ser escolarizados en Centros de

Educación Especial, por ser los únicos que disponen de los profesionales cualificados indispensables para asegurar su máximo desarrollo.

- ✘ Existencia de alumnos con EPF escolarizados en centros sin apoyos, especialmente en el entorno rural.
- ✘ Las adaptaciones curriculares no se ajustan a las necesidades integrales del alumno con EPF.
- ✘ Solamente el 33,96% de las escuelas, en educación infantil, públicas y el 27% de las escuelas infantiles privadas están preparadas para las necesidades de cuidado de los niños con EPF
- ✘ Dificultades en la incorporación al Sistema Educativo y en los cambios de etapas escolares
- ✘ Falta de comunicación entre los profesionales de los distintos sistemas de atención de los menores con EPF

Propuestas y Conclusiones:

1. OBJETIVOS

1.1. Objetivo general

Favorecer la inclusión educativa de los alumnos con EPF, ofreciendo una respuesta educativa ajustada a las necesidades de cada uno/a de los/as alumnos/as.

1.2. Objetivos específicos

- Sensibilizar a la sociedad y poderes públicos de que la inclusión educativa es un derecho de los todos los menores y jóvenes con EPF
- Promover campañas y acciones de sensibilización en los centros escolares dirigidas a alumnos, familias, personal docente y no docente.
- Garantizar las medidas organizativas y curriculares, medios y recursos necesarios, para favorecer el desarrollo integral del alumnado con EPF, dando respuesta a cada una de sus necesidades.
- Impulsar y adecuar la escolarización del alumnado con EPF a la modalidad educativa más ajustada a sus necesidades.
- Abrir los centros educativos la comunidad educativa a las asociaciones de pacientes. Estableciendo cauces de coordinación y colaboración fluida, puesto que las asociaciones proporcionan, al centro, una información y recursos especializados.
- Promover la formación y capacitación de los profesores y de todos los profesionales implicados en la atención educativa a menores y jóvenes con EPF
- Promover la creación de redes para la gestión de conocimiento, la innovación educativa y la

identificación, reconocimiento y generalización de buenas prácticas.

- Promover protocolos de coordinación y colaboración interinstitucional
- Promover planes de apoyo y atención a las familias de alumnos con EPF. Garantizar una información adecuada sobre las dificultades/necesidades educativas, objetivos pedagógicos y plan de apoyo propuesto por el centro.
- Elaborar un censo de alumnos con EPF escolarizados

2. RECOMENDACIONES

2.1. Cultura Inclusiva

1. Establecer acuerdos entre las Administraciones Educativas, FEDER y otras Asociaciones a nivel estatal y autonómico para la realización de campañas de sensibilización de carácter anual sobre ER dirigidas a toda la comunidad educativa (Alumnos, AMPAS, personal docente y no docente)

Indicadores

- 1.1 Acuerdos firmados, desglosados por CCAA
 - 1.2 Número de centros educativos que han implementado campañas de sensibilización sobre ER, desglosados por CCAA
2. Apoyar y acompañar el acceso y la transición entre etapas y creación de itinerarios educativos que garanticen la continuidad educativa y el éxito.

Indicadores

- 2.1 Aumento de las cifras de alumnos con ER que terminan ESO y continúan en el sistema educativo.
- 2.2 Centros Escolares que disponen de Planes de Acogida destinados a alumnos con ER
- 2.3 Centros Escolares con Planes de Convivencia que identifiquen y erradiquen situaciones de maltrato físico y/o psicológico por razón de ER
- 2.4 Existe una figura de referencia para el alumno con ER en el centro educativo.

2.2 Políticas Inclusivas

3. Establecer vías de coordinación entre los servicios sociales, sanitarios y educativos

Indicador

- 3.1 Número de protocolos, convenios, etc. de coordinación desarrollados entre los servicios sociales, sanitarios y educativos.

4. Compromiso de las Administraciones educativas, a nivel estatal y autonómico, de establecer directrices para la elaboración de protocolos de actuación con alumnos con enfermedades poco frecuentes. La elaboración de dicho protocolo debe contar con el asesoramiento especializado de las asociaciones correspondientes a la patología determinada, y otros grupos de expertos.

Indicadores

4.1 Relación de Administraciones educativas que han desarrollado directrices para la elaboración de protocolos de actuación con alumnos con enfermedades poco frecuentes

4.2 Número de alumnos con EPF beneficiados de estos protocolos de actuación del total de alumnos escolarizados con EPF.

5. Incorporar la formación en intervención en ER en el currículum de la formación inicial y permanente del profesorado y orientadores escolares.

Indicadores

5.1 Presencia de créditos ligados a la formación específica de Enfermedades Poco Frecuentes en la formación universitaria.

5.2 Convocatorias de cursos de formación permanente del profesorado y orientadores escolares sobre ER.

2.3 Prácticas Inclusivas

6. Regulación y puesta en marcha de un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas para la inclusión educativa de alumnos con EPF. Coordinado por FEDER y con representación de la Administración Educativa.

Indicadores

6.1 Creación del foro en año 2015

6.2 Número de experiencias de buenas prácticas identificadas y compartidas

6.3 Número de beneficiarios.

7. Dar voz a las familias y a los propios alumnos con ER en la construcción y valoración de su proceso de inclusión educativa.

Indicadores

7.1 Número de reuniones regulares familia-centro

7.2 Satisfacción de la familia sobre el desarrollo académico y personal de sus hijos

7.3 Satisfacción del alumno con ER

3. CONCLUSIONES

Booth y Aisncow (2002) en su publicación mundialmente difundida “índice for inclusión”, defienden que para lograr una auténtica inclusión se ha de actuar desde tres dimensiones: elaborar políticas, culturas y prácticas inclusivas.

En esta línea y para alcanzar la inclusión educativa de los menores y personas con enfermedades poco frecuentes es preciso iniciar un proceso en el que se generen cambios en esas tres dimensiones:

Un cambio de cultura

Para alcanzar una verdadera inclusión de los alumnos hemos de promover que la sociedad perciba las personas con enfermedades poco frecuentes como personas que tienen más puntos de similitud que de diferencia con los demás; personas que pueden desarrollar sus capacidades y aptitudes y merecen el mismo respeto que cualquier otro ser humano.

Lo que requiere un cambio de actitudes desde las edades más tempranas e involucrar a todos los agentes que componen la comunidad educativa: alumnos, padres, docentes y al personal de administración y servicios.

En enfermedades poco frecuentes resulta imprescindible una adecuada coordinación entre los distintos servicios implicados en la atención a la infancia trabajen en estrecha colaboración (sanitarios, sociales y educativos) para asegurar una intervención integral, solamente posible a través de un cambio de cultura.

Así como abrir la comunidad educativa a las asociaciones de pacientes, quienes proporcionan información y recursos especializados, es un paso determinante para este objetivo.

Nuevas políticas educativas

La legislación normativa recoge toda una serie de derechos que han de reflejarse en el desarrollo normativo de la ley y en su implementación

Flexibilizar las modalidades de escolarización que contemplen la atención domiciliaria y hospitalaria, adaptada a las características de este alumnado.

Asignación de auxiliares educativos y profesionales especializados (terapeuta ocupacional, logopeda, enfermera, etc.) independientemente de la ubicación geográfica y el nivel educativo al que nos refiramos, poniendo énfasis en los niveles educativos no obligatorios donde estos recursos no están disponibles.

Los alumnos con EPF requieren una verdadera accesibilidad, más allá del derribo de barreras arquitectónicas. Algunos ejemplos son la administración de medicamentos, atención sanitaria, menús especiales, una adecuada integración de la rehabilitación y la atención educativa, adecuación de mobiliario, el cuidado de la climatización o la atención a los riesgos específicos del alumno.

Asegurar la disponibilidad de recursos tecnológicos y ayudas técnicas que den respuesta a las necesidades de estos alumnos.

Así como regular y garantizar una Atención Temprana a través de un modelo integral que asegure la prevención, la detección precoz, el diagnóstico y el tratamiento de los niños, desde el primer momento.

Prácticas inclusivas

Atender al alumnado con enfermedades poco frecuentes requiere un equilibrio entre el desarrollo perceptivo-cognitivo, motor y socio afectivo, que implica también atender a sus necesidades de salud. Así como establecer una relación de colaboración entre todos ellos. Es el centro educativo el que ha de adaptarse al alumno y no el alumno al centro en todos los niveles obligatorios pre obligatorio y postobligatorio.

Un cambio de cultura, de actitudes, hacia el reconocimiento del valor de todos y cada uno de los miembros de una sociedad y el desarrollo de marcos legislativos desde políticas inclusivas no nos aseguran el avance en el proceso hacia la inclusión educativa, si todos los agentes implicados no somos capaces de desarrollar nuevas formas de hacer las cosas, nuevos enfoques, metodologías, nuevas prácticas, nuevas formas de organizar los recursos y los medios técnicos y humanos que transformen la escuela en UNA ESCUELA PARA TODOS que garantice el acceso, la participación y el éxito de todos a una EDUCACIÓN de calidad en condiciones de igualdad y equidad.

Sesión de clausura – Conclusiones

En la Sesión de clausura intervinieron Terkel Andersen, Presidente de EURORDIS, y Justo Herranz, Representante del Comité Motor de la II Conferencia EUROPLAN España y miembro de la Junta Directiva de FEDER. Ambos destacaron las conclusiones más importantes de los grupos de trabajo

Una de las principales conclusiones que destacó Terkel Andersen fue la de fortalecer, dar continuidad y agilizar el procedimiento de designación de CSUR para lograr abarcar el mayor número de enfermedades poco frecuentes en base a las necesidades de los pacientes y sus familias. Además, se transmitió la necesidad de incluir una figura de vital importancia como es la del “gestor de casos”, que actúe como coordinador de todos los profesionales implicados en la atención al enfermo de una patología rara.

Justo Herranz, representante del Comité Motor, destacó la importancia de las propuestas elaboradas en por cada grupo de trabajo, fruto del consenso y de la participación de todos los agentes implicados

Manifestó la importancia de disponer de un organismo coordinador de toda la Estrategia Nacional que aúne información y acciones y destacó la importancia de los Centros de

Referencia como clave fundamental de todo el proceso.

Concluyó recalcando la necesidad de un marco jurídico que garantice la protección de los derechos sanitarios y sociales de las personas con ER. Esta demanda responde al derecho a la equidad, a la necesidad de tratamientos específicos que no cubre la Seguridad Social y al planteamiento de un tratamiento integral de las personas que tienen una ER.

Sin duda la II Conferencia EUROPLAN en España ha supuesto un análisis en profundidad de la realidad actual de las ER en nuestro país y una oportunidad para detectar aquellos aspectos en los que es necesario realizar los mayores esfuerzos. La consecución de un documento de consenso que realice este análisis y detección, donde han intervenido representantes de distintos grupos de interés, dota a su contenido de un valor incalculable.

La realidad de la organización política de España (una administración Central y 17 autonómicas), la preocupación por la sostenibilidad de las iniciativas existentes y las propuestas lanzadas, y el reconocimiento de los pacientes como un agente más que debe ser tenido en cuenta, han estado presentes prácticamente en todo el proceso.

Al final de la conferencia, se desarrolló la Sesión Debrief para dar traslado de recomendaciones de EUROPLAN II a las autoridades competentes en materia de enfermedades raras.

III. ANEXOS

ANEXO 1: PROGRAMA

Jueves, 20 de noviembre 2014

9:00	ACREDITACIÓN Y RECOGIDA DE DOCUMENTACIÓN
9:30	BIENVENIDA A LOS PARTICIPANTES <i>Juan Carrión, Presidente de FEDER</i> <i>Alba Ancochea, Directora de FEDER</i>
	SESIÓN PLENARIA
9:40	"El Contexto Europeo en Enfermedades Raras y el Proyecto EUROPLAN" <i>Simona Bellagambi, Europlan Eurordis Advisor (Asesora Europlan de Eurordis)</i> <i>Yann Le Cam, Director de EURORDIS</i>
10:30	Preguntas - Debate
11:00	Pausa
	SESIÓN POR GRUPOS DE TRABAJO
11:30	Puesta en común de los resultados del grupo de trabajo
14:00	Almuerzo
15:30	Elaboración informe final del grupo
17:30	Final de la sesión
18:00 – 19:30	SESIÓN DE REPRESENTANTES DE GRUPOS

Viernes, 21 de noviembre 2014

8:30	ACREDITACIÓN
9:00	ACTO INAUGURAL <i>Juan Carrión, Presidente de FEDER</i> <i>Alba Ancochea, Directora de FEDER</i> <i>Paloma Casado, Subdirectora General de Calidad y Cohesión. D.G. de Salud Pública, Calidad e Innovación. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad</i>
9:20	PRESENTACIÓN "Plan Nacional en Enfermedades Raras: de Europa a España y de España a Europa" <i>Simona Bellagambi, Europlan Eurordis Advisor (Asesora Europlan de Eurordis)</i>
9:40	RESULTADOS DE LOS GRUPOS DE TRABAJO
9:40 - 9:55	Grupo 1 "Gobierno y Monitorización del Plan"
9:55 - 10:10	Grupo 2 "Definición, Codificación y Registro de ER"

10:10 - 10:25	Grupo 3 "Información y Formación en ER"
10:25 - 10:40	Grupo 4 "Investigación en ER"
10:40 - 10:55	Grupo 5 "Centros, Servicios y Unidades de Referencia"
11:00	Pausa
11:30	RESULTADOS DE LOS GRUPOS DE TRABAJO
11:30 - 11:45	Grupo 6 "Modelo asistencial"
11:45 - 12:00	Grupo 7 "Medicamentos Huérfanos y Productos Sanitarios"
12:00 - 12:15	Grupo 8 "Servicios Sociales - Líneas de Ayuda - Discapacidad - Dependencia"
12:15 - 12:30	Grupo 9 "Inclusión Laboral"
12:30 - 12:45	Grupo 10 "Inclusión Educativa"
12:45	ACTO DE CLAUSURA EUROPLAN II Terkel Andersen, Presidente de Eurordis Representante del Comité Motor
13:30 - 14:30	DEBRIEF SESSION

ANEXO 2: LISTA DE PARTICIPANTES

Nombre	Organización	Labor	Grupo de Interés
Aitor Aparicio García	CREER	Director Gerente	Organismo público (MSSSI)
Alba Ancochea	FEDER	Directora	FEDER
Ana Mingorance_Le Meur	Dravet Syndrome Foundation	Directora Científica	Asociación
Ángel Abad Revilla	Dirección General de Atención al Paciente Servicio Madrileño de Salud	Jefe de Área de Información al Paciente	Organismo público (MSSSI)
Ángela Almansa	Registro de Enfermedades Raras, IIER, ISCIII		Organismo público (MSSSI)
Anna Ripoll Navarro	FEDER	Delegada de FEDER Catalunya	FEDER
Antonio Blázquez Pérez	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS)	Jefe de Servicio de Medicamentos de Uso Humano	Organismo público (MSSSI)
Antonio Liras	Comité Asesor de FEDER /Comisión Científica de la Real Fundación Victoria Eugenia	Presidente	Comunidad Científica
Antonio Molares	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)	Jefe de Servicio de Proyectos Clínicos	Organismo público (MSSSI)
Antonio Pérez Aytes	Comité Asesor FEDER	Servicio de Neonatología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe	Comunidad Científica
Arantxa Gordo Santos	Centro Nacional de Innovación e Investigación Educativa (CNIIE)	Jefa de Sección, Área de Convivencia y DDHH	Organismo público (MECD)
Begoña Martín Laucirica	FEDER	Junta Directiva	FEDER
Begoña Ruíz García	CREER	Responsable del Área Técnica I	Organismo público (MSSSI)
Belén Pérez	AEGh		Sociedad Científica
Belén Ruiz de Miguel	Asociación Española de Ictiosis	Secretaria y Miembro de Junta Directiva	Asociación
Blanca Seguro La Lázaro	Programa Corporativo de Farmacia, Osakidetza	Coordinadora	Organismo público (Comunidad Autónoma de País Vasco)
Carmen Ayuso	Hospital Fundación Jiménez Díaz	Head of Research Area, Chief of Clinical Genetics Department	Comunidad Científica
Carmen González Vargas	FEDER	Administrativo FEDER Andalucía	FEDER
Carmen López Rodríguez	FEDER	Coordinadora sede Galicia FEDER	FEDER
Carmen María García Quiñonero	Asociación de Enfermedades Raras D,Genes	Logopeda	Asociación

ESPAÑA– Conferencia Nacional EUROPLAN – Informe Final

Carmen Pérez Mateos	Consejería Técnica. S.G. de Cartera Básica de Servicios del SNS y Fondo de Cohesión. D.G. de Cartera Básica de Servicios del SNS y Farmacia		Organismo público (MSSSI)
Caterina Aragón	FEDER Catalunya	Responsable Delegación FEDER Catalunya	FEDER
Clotilde de la Higuera		APERTCras	Asociación
Cristina Pérez Vélez	CREER	Psicóloga	Organismo público (MSSSI)
Elvira Bel	Comité Asesor de FEDER /Professora Titular de la Universitat de Barcelona		Comunidad Científica
Encarnación Guillén	Comité Asesor de FEDER		Comunidad Científica
Enrique Galán Gómez	Comité Asesor de FEDER		Comunidad Científica
Enrique López	Asociación Española de Narcolepsia	Presidente	Asociación
Enrique Peiró Callizo	Osakidetza	Coordinador de Programas de Salud Pública y de Seguridad del Paciente	Organismo público (Comunidad Autónoma de País Vasco)
Esther Cámara	AEPPEVA	Presidente	Asociación
Esther Vicente Cemborain	Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra. Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra		Organismo público (Comunidad Autónoma de Navarra)
Estrella Guerrero Solana	DEBRA España	Responsable del Área Social	Asociación
Estrella Mayoral Rivero	FEDER	Responsable del Área de Acción Social FEDER	FEDER
Eva Bermejo	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III	Investigadora titular ; Coordinadora de la UIAC_IIER	Organismo público (MSSSI)
Evanina Morcillo Makow	DEBRA	Directora	Asociación
Federico Eduar Arribas Monzón	Representante de la Comunidad Autónoma de Aragón en la Estrategia en ER del SNS		Organismo público (Comunidad Autónoma de Aragón)
Félix Casado Soto	Fundación Síndrome 5p-	Secretario	Asociación
Fernando Torquemada	FEDER	Asesor Jurídico	FEDER
Francesc Palau Martínez	CIBERER. ISCIII. MINECO Centro de Investigación Príncipe Felipe, Valencia	Director	Organismo público (MINECO)
Gema Chicano Saura	FEDER	Delegada de FEDER en Eurordis, AADE	FEDER
Gema Esteban Bueno	FEDER	Junta Directiva	FEDER
Graciela Susana Bosca	Asociación Costello y CFC España	Trabajadora Social	Asociación
Guadalupe Álvarez-Rodríguez Desch	Asociación de Enfermedades Raras D,Genes	Fisioterapeuta	Asociación
Guiomar Pérez de Nanclares	AEGH		Sociedad Científica

ESPAÑA– Conferencia Nacional EUROPLAN – Informe Final

Ignacio Blanco Guillermo	Hospital Germans Trias Gerència Metropolitana Nord Institut Català de la Salut	Coordinador – Programa d'Assessorament i Genètica Clínica	Comunidad Científica
Ignacio Abaitua	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)		Organismo público (MSSSI)
Imanol Amayra	Universidad de Deusto	Director del Equipo de Investigación de Enfermedades Neuromusculares y del Neurodesarrollo	Universidad
Inés Elizaga González	Asociación Española para el Síndrome de Rubinstein- Taybi		Asociación
Inmaculada Arroyo Manzanal	CREER	Enfermera	Organismo público (MSSSI)
Isabel Fernández	FEDER Murcia	Responsable de la Delegación de FEDER Murcia	FEDER
Isabel Moreno Portela	Consejería Técnica, S.G. de Cartera Básica de Servicios del SNS y Fondo de Cohesión. D.G. de Cartera Básica de Servicios del SNS y Farmacia		Organismo público (MSSSI)
Isabel Motero Vázquez	FEDER Andalucía	Responsable de la Delegación de FEDER Andalucía	FEDER
Javier Alonso	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III.	Jefe de Área Genética Humana	Organismo público (MSSSI)
Javier López Pisón	Representante de la Comunidad Autónoma de Aragón en la Estrategia en ER del SNS		Organismo público (Comunidad Autónoma de Aragón)
Jesús Sueiro Justel	SEMFYC		Sociedad Científica
Jordi Cruz	FEDER	Junta Directiva	FEDER
José Antonio de la Rica Giménez	EAEren Koordinatzaile Soziosanitariao	Coordinador Sociosanitario	Organismo público (Comunidad Autónoma de País Vasco)
José Antonio Sánchez Alcázar	Universidad CABD-CSIC- Universidad Pablo de Olavide (Sevilla)	Profesor Titular	Universidad
José Luis González Cerezo	Asociación Miastenia de España (AMES)		Asociación
José M ^a Espinalt	AELMHU	Vicepresidente	Industria
José María Casado	FEDER	Coordinador de Navarra	FEDER
José María Millán	Unidad de Genética. Hospital Universitario La Fe	Coordinador científico de la Estrategia en ER del SNS	Comunidad Científica
José María Soria de Francisco	Asociación Española de Ictiosis	Vicepresidente y Miembro Equipo Directivo	Asociación
Jose Vicente Sorli Guerola	SEMFyC		Comunidad Científica
Juan Cruz Cigudosa	AEGh	Presidente	Sociedad Científica

ESPAÑA– Conferencia Nacional EUROPLAN – Informe Final

Juan Manuel Fontanet	Comité Asesor de FEDER / Servicio Farmacología Clínica, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau		Comunidad Científica
Juana M ^a Sáenz	FEDER País Vasco	Delegada FEDER País Vasco	FEDER
Julián Isla	Dravet Syndrome Foundation	Presidente	Asociación
Justo Herranz Arandilla	FEDER	Junta Directiva	FEDER
Laura Ranz Carazo	Fundación Contra la Hipertensión Pulmonar	Departamento de Gestión	Asociación
Luis Cruz	AELMHU	Presidente	Industria
Luis Miguel Ruíz Ceballos	D. G. de Ordenación y Atención Sanitaria. Consejería de Sanidad y Servicios Sociales Gobierno de Cantabria	Jefe de Servicio de Atención Sanitaria	Organismo público (Comunidad Autónoma de Cantabria)
Luisa María Botella Cubells	Asociación HHT España		Asociación
M ^a Carmen Murillo	FEDER	Técnico del Área de Promoción de la Imagen Positiva	FEDER
M ^a Dolores Camero Melero	Asociación Andaluza de Hemofilia	Presidente	Asociación
M ^a Dolores Montero	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS)	Jefe de División de Farmacovigilancia	Organismo público (MSSSI)
M ^a Elena Escalante	FEDER	Delegado de FEDER Madrid	FEDER
M ^a Jesús García Barcina	Osi Bilbao-Basurto	Responsable de Laboratorio de Genética	Organismo público (Comunidad Autónoma de País Vasco)
M ^a Jesús Muñoz Huerta	Asociación de Enfermedades Raras De Guadalajara		Asociación
M ^a Patrocinio Verde González	Asociación HHT España		Asociación
M ^a Victoria Benavides Sierra	Subdirección de Información y Atención al Paciente. DG Atención al Paciente. SERMAS Madrid	Técnico de Apoyo	Organismo público (Comunidad Autónoma de Madrid)
Mamen Almazán Peña	FEDER Madrid	Psicóloga	FEDER
Manuel Errezola Saizar	Departamento de Salud. Gobierno Vasco	Jefe del Servicio de Registros e Información Sanitaria	Organismo público (Comunidad Autónoma de País Vasco)
Manuel Hens Pérez	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III.	Jefe de Servicio	Organismo público (MSSSI)
Manuel Pérez Fernández	Real Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla (RICOFSE)	Presidente	Comunidad Científica
Manuel Posada de la Paz	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)	Director IIER	Organismo público (MSSSI)
Marga Iniesta	AELMHU	Directora Ejecutiva	Industria

ESPAÑA– Conferencia Nacional EUROPLAN – Informe Final

María Ángeles Baños Baños	CREER	Médico de Familia	Organismo público (MSSSI)
María del Prado Capilla	Asociación Síndrome Phelan McDermid		Asociación
Mario Margolles	Representante de la Comunidad Autónoma del Principado de Asturias en la Estrategia en ER del SNS		Organismo público (Comunidad Autónoma de Principado de Asturias)
Marta Fonfría Solabarrieta	CREER	Educadora Social	Organismo público (MSSSI)
Marta Moreno	CELGENE	Directora de Acceso al Mercado y Regulatorio	Industria
Mercedes Jaraba Sánchez	S. G. Participación y Entidades Tuteladas. D.G. de Apoyo a las Políticas de Discapacidad	Subdirectora General	Organismo público (MSSSI)
Mercedes Martínez Vallejo	S.G. de Calidad de Medicamentos Y Productos Sanitarios. Directora General de Cartera Básica de Servicios del SNS y Farmacia	Consejera Técnica	Organismo público (MSSSI)
Miguel García Ribes	SEMFYC		Comunidad Científica
Miriam Torregrosa Granado	FEDER Madrid	Responsable de la Delegación de FEDER Madrid	FEDER
M ^o de Luján Echandi García Herrera	FEDER	Responsable de Gestión Asociativa	FEDER
Modesto Díez Solís	FEDER	Delegado de FEDER Extremadura	FEDER
Mónica Blanco Marengo	CRECER Madrid		Asociación
Mónica Rodríguez	FEDER	Junta Directiva	FEDER
Montserrat Cabrejas del Campo	CREER	Educación Infantil	Organismo público (MSSSI)
Natividad López Langa	Asociación Madrileña de Enfermería en Centros Educativos. AMECE	Presidente	Asociación
Norma Alhambra Jiménez	Asociación Síndrome de Phelan McDermid		Asociación
Nuria María Garrido Cuenca	Asociación Española de Mastocitosis	Profesora Titular Derecho Administrativo. UCLM	Asociación
Óscar Zurriaga	Comité Asesor /Dirección Gral. de Salud Publica. Conselleria de Sanitat. Generalitat C. Valenciana	Jefe del Servicio de Estudios Epidemiológicos y Estadísticas Sanitarias	Comunidad Científica
Pablo Rodríguez Martínez	Representante de la Comunidad Autónoma Valenciana en la Estrategia en ER del SNS		Organismo público (Comunidad Autónoma de Valencia)
Paloma Casado Durandez	S.G. de Calidad y Cohesión. D.G. de Salud Pública, Calidad e Innovación (MSSSI)	Subdirectora General de Calidad y Cohesión	Organismo público (MSSSI)
Patricia Carrillo Ojeda	Dirección Servicio Canario de la Salud	Jefa de Servicio de Sistemas de Información	Organismo público (Comunidad Autónoma de Canarias)

ESPAÑA– Conferencia Nacional EUROPLAN – Informe Final

Patricia Carrillo Ojeda	Dirección Servicio Canario de la Salud	Jefa de Servicio de Sistemas de Información.	Organismo público (Comunidad Autónoma de Canarias)
Patricia García Luna	Asociación Andaluza de ELA - Asociación CRECER		Asociación
Patricia García Primo	Registro de Enfermedades Raras. (IIER)		Organismo público (MSSSI)
Pilar Magrinyà Rull	Dirección de Atención Sanitaria. Servei Català de la Salut		Organismo público (Comunidad Autónoma de Catalunya)
Pilar Sánchez-Porro	Centro Base nº 7 , Consejería de Serv. Sociales CM	Médico Investigadora	Organismo público (Comunidad Autónoma de Madrid)
Pilar Soler Crespo	Secretaría Técnica de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS, S.G. de Calidad y Cohesión. D.G. de Salud Pública, Calidad e Innovación	Jefa de Servicio	Organismo público (MSSSI)
Roberto Zarrabeitia Puente	Unidad HHT. Servicio de Medicina Interna. Hospital Sierrallana Cantabria		Asociación
Rocío García Yuste	Síndrome Phelan McDermid		Asociación
Rufino Álamo Sanz	Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad de Castilla y León	Jefe de Servicio de Información de Salud Pública	Organismo público (Comunidad Autónoma de Castilla y León)
Ruth Rabaneda	APERTCras	Presidente	Asociación
Santiago Culí	Boehringer Ingelheim	Director de Comunicación y Asuntos Públicos	Industria
Santiago de la Riva	FEDER	Junta Directiva	FEDER
Sara Pérez	APERTCras	Neuropsicóloga	Asociación
Sofía González	Centro Base nº 5 , Consejería de Servicios Sociales CM	Psicóloga	Organismo público (Comunidad Autónoma de Madrid)
Sonia Grandes Velasco	Asociación Síndrome de Williams Madrid		Asociación
Teresa Pampols	Comité Asesor de FEDER	Coordinadora	Comunidad Científica
Thais Pousada García	Comité Asesor de FEDER		Comunidad Científica
Tomás del Castillo	FEDER	Junta Directiva	FEDER
Vanesa Pizarro Ortiz	FEDER	Responsable de Proyectos	FEDER
Verónica Alonso Ferreria	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III	Investigadora titular, Área de epidemiología de ER	Organismo público (MSSSI)
Victor Volpini	AEGh	Vicepresidente	Sociedad Científica
Yolanda Ahedo	CREER	Pedagoga	Organismo público (MSSSI)
Yolanda Barrios García	CREER	Trabajadora Social	Organismo público (MSSSI)

ANEXO 3 : FOTOGRAFÍAS

II Conferencia EUROPLAN España



Grupo de trabajo: Gobierno y monitorización del Plan Nacional



Grupo de trabajo: Definición, codificación y registro



Grupo de trabajo: Información y Formación



Grupo de Trabajo: Investigación en ER



Grupo de Trabajo: Centros de Referencia



Grupo de Trabajo: Modelo Asistencial



Grupo de Trabajo: Medicamentos Huérfanos



Grupo de trabajo: Servicios Sociales



Grupo de trabajo: Inclusión Educativa



Grupo de trabajo: Inclusión Laboral



Debrief Session



