



# pi<sup>e</sup>er

Plan Integral de Enfermedades  
Raras de Extremadura 2019-2023





**JUNTA DE EXTREMADURA**  
Consejería de Sanidad y Políticas Sociales  
*Dirección General de Planificación, Formación y Calidad Sanitarias y Sociosanitarias*

**Edita:** Consejería de Sanidad y Políticas Sociales.

*Dirección General de Planificación, Formación y Calidad Sanitarias y Sociosanitarias.*

1ª Edición, Mérida, abril 2019

**Autores:**

Bermejo Pastor, Miguel  
Cid Gala, Manuel  
Cordón Arroyo, Ana M<sup>a</sup>  
Cortés Mancha, Mercedes  
Fernández Pereira, Luís  
Galán Gómez, Enrique  
Mayoral Rivero, Estrella  
Ramos Aceitero, Julián Mauro  
Salette de Miguel, Gloria  
Tobajas Belvís, Luís  
Vas Falcón, Antonia M<sup>a</sup>  
Zarallo Barbosa, Tomás

**Colaboradores:**

Todas las personas cuyos nombres figuran el apartado de Anexo I, bajo el título *personas participantes en los grupos de trabajo y expertas consultoras.*

**Depósito Legal:** BA-319-2019

**Diseño, maquetación e impresión:** Artes Gráficas Rejas (Mérida)

## NOTA ACLARATORIA

Con el término 'rara' queremos hacer constar que nos referimos a la acepción en español que indica la Real Academia Española (RAE) de 'poco frecuente' y no de 'extraña o inhabitual', que también son indicadas para este término por dicha Academia.

De igual modo, expresamos que en todo el texto podrán aparecer *indistintamente* las expresiones 'enfermedad poco frecuente' (EPF) y/o 'enfermedad rara' (ER).



# ÍNDICE

<b>PRÓLOGO</b> .....	9
<b>PRESENTACIÓN</b> .....	11
<b>INTRODUCCIÓN</b> .....	13
<b>I. PROCESO DE ELABORACIÓN DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS</b> .....	15
<b>II. ANÁLISIS DE SITUACIÓN</b> .....	21
LAS ENFERMEDADES RARAS: DEFINICIÓN Y CARACTERÍSTICAS .....	23
SITUACIÓN ACTUAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EXTREMADURA Y RECURSOS: .....	24
EPIDEMIOLOGÍA .....	24
1. Registro .....	24
2. Situación del registro en Extremadura .....	26
PREVENCIÓN PRIMARIA .....	34
DETECCIÓN PRECOZ .....	35
1. Diagnóstico y asesoramiento genético .....	36
2. Programas de Cribado Neonatal .....	41
ATENCIÓN INTEGRAL .....	44
1. Asistencia Sanitaria .....	45
2. Atención Social .....	47
3. Movimiento asociativo .....	50
4. Atención educativa .....	51
5. Tratamientos. Medicamentos huérfanos .....	58
FORMACIÓN .....	64
INVESTIGACIÓN .....	65



NECESIDADES DETECTADAS .....	67
1. Necesidades de las personas afectadas .....	67
2. Necesidades de profesionales .....	70
<b>III. OBJETIVOS Y ÁREAS DE INTERVENCIÓN .....</b>	<b>75</b>
OBJETIVO GENERAL .....	77
ÁREAS DE INTERVENCIÓN .....	77
Área de Información sobre las enfermedades raras .....	78
Área de Prevención primaria y detección precoz .....	81
Área de Sistemas de información .....	87
Área de Atención sanitaria integral .....	90
Área de Tratamientos .....	95
Área de Atención integral. Ámbito educativo y social .....	100
Área de Formación .....	111
Área de Investigación .....	116
<b>IV. SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN .....</b>	<b>121</b>
<b>V. FINANCIACIÓN .....</b>	<b>125</b>
<b>VI. ANEXOS .....</b>	<b>129</b>
I. Personas y entidades colaboradoras .....	131
II. Abreviaturas .....	135
III. Bibliografía .....	139
IV. Normativa sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura .....	143
V. Tabla de seguimiento del Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura .....	155



## PRÓLOGO

Las enfermedades poco frecuentes constituyen un grupo de enfermedades que, aunque cada una de ellas individualmente presente una baja prevalencia, constituyen, sin embargo, un porcentaje de población muy significativo si las contemplamos en su conjunto.

La mayoría de ellas son graves e incapacitantes, comprometiendo seriamente el pronóstico vital de las personas afectadas y generando importantes cargas familiares, sociales y sanitarias.

La realidad actual sigue estando marcada por la escasa investigación acerca de ellas y en consecuencia, esto conlleva la demora en los diagnósticos y en el acceso a los tratamientos. No obstante, sí que existen muchos profesionales, sobre todo aquellos que directamente tratan a personas afectadas por algún tipo de enfermedad poco frecuente, que por motivación personal o profesional, se involucran e incentivan pequeños grupos de estudios de investigación, y además colaboran activamente en la formación de otros profesionales que intervienen también en la atención de las personas afectadas.

A pesar de los esfuerzos y avances que desde las Administraciones Públicas se están llevando a cabo en nuestra Comunidad Autónoma, la atención que desde los servicios sanitarios, sociales y educativos se presta a los colectivos afectados por enfermedades poco frecuentes, a menudo se encuentra con problemas de coordinación entre ellos que dificultan una atención integrada y multidisciplinar que satisfaga plenamente las necesidades de pacientes y familiares.

La Consejería de Sanidad y Políticas Sociales, elabora este Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023, que da continuidad al anterior Plan, con el fin de seguir mejorando la calidad de vida de las personas afectadas, y asegurar una adecuada gestión de los recursos sociosanitarios que garanticen la accesibilidad, la calidad y la equidad de la atención a las personas afectadas y sus familiares.

El Plan es el resultado del trabajo consensuado de un numeroso grupo de profesionales comprometidos con la atención multidisciplinar a las enfermedades poco frecuentes y procedentes de distintos ámbitos, destacando el sanitario, social, educativo y, por supuesto del movimiento asociativo. Todos ellos, en base a su experiencia y conocimientos científicos, han planteado los objetivos a llevar a cabo, con el fin de dar las mejores soluciones eficaces y efectivas.

Confío en que el desarrollo de este Plan nos permita seguir avanzando y consigamos que las personas afectadas por estas enfermedades, alcancen las mejores condiciones que les permitan desarrollar su vida normalmente.

Mi agradecimiento y recuerdo a María José Sánchez Martínez y a Juan Carlos Bureo Dacal, por el trabajo, empeño y dedicación, que durante años llevaron a cabo para mejorar la vida de las personas afectadas por enfermedades raras y la de sus familiares.

***José María Vergeles Blanca***  
*Consejero de Sanidad y Políticas Sociales*



## PRESENTACIÓN

**M**e complace presentar el Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023 (PIER). Estamos ante un nuevo instrumento que nace con el afán de abordar de manera adecuada, proporcionada e integral, este complejo problema de salud pública.

Se calcula que existen actualmente entre cinco mil y ocho mil enfermedades raras diferentes, que afectan a entre un 6% y un 8% de la población en algún momento de su vida. Según estas estimaciones en España las padecerían aproximadamente tres millones de personas. Son personas que utilizan recursos sanitarios y sociales múltiples que implican a la mayoría de los ámbitos asistenciales y de especialidades médicas.

La elaboración de este Plan se enmarca dentro de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, y pretende dar un salto cualitativo a la hora de abordar este tipo de dolencias en nuestra Comunidad Autónoma. Debido a su escasa frecuencia entre la población, las enfermedades consideradas raras o poco frecuentes requieren, de parte de los diversos sectores, de esfuerzos combinados, que trascienden el ámbito estrictamente sanitario y abarcan aspectos de índole educativa, laboral, social, económica, etc. Para ello apuesta por la atención integral, multidisciplinar y coordinada entre los diferentes actores (en el ámbito sanitario, social, educativo, laboral y el mundo asociativo).

Se pretende impulsar la prevención primaria y la detección precoz, la investigación, la formación, los sistemas de información y el registro de enfermedades raras, la participación comunitaria a través de las asociaciones de personas afectadas, la coordinación e integración interinstitucional, así como la incorporación de nuevas tecnologías diagnósticas, terapéuticas y farmacológicas. Todas ellas son áreas y espacios prioritarios para la intervención, así como elementos fundamentales para conocer la causa y evolución de estas afecciones.

Me agrada con creces destacar el carácter participativo, consensuado y multisectorial de este Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura en cuya elaboración han participado tanto los colectivos de personas afectadas, como profesionales y personas expertas de diferentes sectores. Mi especial agradecimiento a todos ellos por su generosa colaboración, apoyo y esfuerzo. También quiero recordar a quienes han facilitado que esta tarea fuera posible y, muy especialmente, las inestimables aportaciones de las diferentes asociaciones de pacientes y familiares de Extremadura.



El compromiso reflejado en este documento nos permitirá avanzar hacia el diseño final, que no es otro que mejorar la situación de las personas afectadas por este tipo de padecimientos, con el objetivo principal de ofrecer progresivamente una atención integrada y multidisciplinar, más equitativa y ajustada a las necesidades específicas de estas personas y de sus familiares, proporcionándoles mayor calidad de vida y de bienestar.

***Luís Tobajas Belvís***  
*Director General de Planificación,  
Formación y Calidad Sanitarias y Sociosanitarias*

## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras o poco frecuentes son un grupo de enfermedades minoritarias de baja prevalencia (menor de 5 casos por 10.000 habitantes de forma global), de carácter crónico y discapacitante, de las que se dispone de escasa información de la etiopatogenia de la enfermedad y/o que requieren de la necesidad de al menos un medicamento huérfano para su tratamiento y que comportan un aumento de la morbimortalidad.

La Comisión Europea estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes, que afectan entre un 6% y un 8% de la población general, lo cual se traduciría en Extremadura en un total de 60.000 a 80.000 afectados. Sin embargo esta cifra puede variar mucho debido a las propias características de estas enfermedades, entre las que destaca la falta de homogeneidad en su distribución geográfica.

En nuestra Comunidad Autónoma, desde finales de la década de los 90 se vienen desarrollando programas con un impacto evidente en la prevención de las enfermedades raras, como el de Prevención de Errores Congénitos del Metabolismo e Hipotiroidismo Congénito, integrado en el Plan de Prevención de Minusvalías. Paralelamente destaca la labor de las asociaciones de pacientes y familiares y su trabajo conjunto con la administración sanitaria.

El Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura se crea por Orden de 14 de mayo de 2004 (DOE núm. 61, de 25 de mayo de 2004), de la entonces Consejería de Sanidad y Consumo, y se encuentra incluido como un sistema de información especial dentro de la Red de Vigilancia Epidemiológica de Extremadura.

Por Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras con la finalidad de proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras, sobre la incidencia y prevalencia de las mismas y sobre sus factores determinantes asociados, facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes y proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

El Sistema de Información sobre Enfermedades Raras es de base poblacional, por lo que intervienen en el mismo todos los profesionales sanitarios de las Zonas Básicas de

Salud y hospitales, las direcciones de salud de área, y la Subdirección de Epidemiología de la Dirección General de Salud Pública del Servicio Extremeño de Salud (SES).

El sistema funciona mediante un protocolo que establece el modo de gestión, en cuanto a forma de notificación, recepción, grabación y tratamiento de la información de los casos de enfermedades raras residentes en Extremadura, que se incorporen al sistema.

En este recorrido, el Plan de Salud de Extremadura 2009-2012 representa un punto de inflexión en el abordaje de las enfermedades raras. Así, en consonancia con la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, promueve la elaboración y desarrollo de un Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura que garantice una atención integral, integrada y de calidad a las personas afectadas por enfermedades raras.

Así, el Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014 estableció una serie de objetivos y líneas de actuación dirigidas a garantizar una asistencia integral, multidisciplinar y coordinada entre los diferentes ámbitos implicados en la atención a personas afectadas por enfermedades raras (sanitario, social, educativo, laboral y asociativo), e impulsar la investigación, la formación y los sistemas de información sobre enfermedades poco frecuentes o raras.

A lo largo de su periodo de vigencia se han desarrollado nuevas actuaciones en el ámbito de las enfermedades raras y se han mantenido y mejorado otras que ya se venían realizando. El análisis de los resultados de la evaluación del Plan nos permite conocer los objetivos cumplidos y aquéllos en los que debemos seguir trabajando.

En este marco, el Plan de Salud de Extremadura 2013-2020 propone la elaboración de un nuevo Plan Integral de Enfermedades Raras que dé continuidad a las estrategias que ya están implantadas y aborde nuevas líneas de actuación para mejorar la atención a las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes en Extremadura.

# **I. PROCESO DE ELABORACIÓN DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA 2019-2023**





## I. PROCESO DE ELABORACIÓN DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA 2019-2023

Para dar respuesta a lo establecido en el Objetivo 13 del Plan de Salud de Extremadura 2013-2020, la Consejería de Sanidad y Políticas Sociales, a través de su Dirección General de Planificación, Formación y Calidad Sanitarias y Sociosanitarias, elabora el *Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023*.

El Decreto 265/2015, de 7 de agosto, por el que se establece la estructura orgánica de la Consejería de Sanidad y Políticas Sociales y se modifica el Decreto 222/2008, de 24 de octubre, por el que se aprueban los Estatutos del Servicio Extremeño de Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia, recoge en su artículo 3.1 que corresponde a la Dirección General de Planificación, Formación y Calidad Sanitarias y Sociosanitarias la elaboración de las directrices de la política sanitaria y sociosanitaria de la Comunidad Autónoma en materia de planificación, ordenación y coordinación, estableciendo en el apartado a) de ese mismo artículo que será de su competencia la “Elaboración y seguimiento del Plan de Salud, de los planes integrales de salud, así como del Plan Marco de Calidad Sanitarias y Sociosanitarias de Extremadura”.

La elaboración e implantación del PIER 2019-2023 es un proceso por etapas que, partiendo del análisis de la situación de salud, determina las correspondientes áreas de intervención, define los objetivos y líneas de actuación a desarrollar, y concreta el seguimiento y la evaluación final del Plan Integral. En este proceso desempeña un papel fundamental el CONSEJO ASESOR DE ENFERMEDADES RARAS DEL SISTEMA SANITARIO PÚBLICO DE EXTREMADURA, regulado por el Decreto 171/2009 de 10 de abril, (y modificado por el 127/2013, de 16 de julio), que actúa como director del proceso.

Su elaboración se ha planteado siempre en un espacio participativo, abierto y de colaboración entre los diferentes agentes implicados (directivos, profesionales, asociaciones de personas afectadas por enfermedades raras y población general), y con un método capaz de permitir analizar de forma exhaustiva cuáles son las necesidades reales de mejora, qué objetivos a medio plazo se pueden alcanzar y cómo pueden abordarse estas necesidades y problemas.

Una vez evaluado el anterior PIER 2010-2014, la elaboración del presente Plan se estructuró en varias fases, partiendo de los postulados enunciados por el Plan de Salud de Extremadura 2013-2020 y de la realización de un análisis de situación del problema y de las necesidades detectadas en el abordaje de las enfermedades raras en la Comunidad Autónoma y en el conjunto del Sistema Nacional de Salud.

En la Figura A se esquematizan las actuaciones realizadas en el proceso de elaboración del PIER 2019-2023:



Figura A. Esquema del Proceso de elaboración del PIER 2019-2023

Una vez constituido un Comité Técnico con tareas de dirección, redacción del Documento Base y coordinación de todos los trabajos necesarios para la elaboración del PIER, las fases en las que se estructuró el proceso de elaboración fueron las siguientes:

### 1. Elaboración del Documento Base

Para su redacción, se llevaron a cabo los siguientes procesos:

- a) Análisis de situación.
- b) Definición del objetivo general del PIER.
- c) Definición de las áreas de intervención prioritarias.
- d) Definición de los objetivos específicos y de las líneas de actuación correspondientes.

#### a) Análisis de situación

Se conformó un Grupo de Trabajo, constituido por personas expertas en enfermedades raras, se analizó la situación de las mismas en la Comunidad Autónoma de Extremadura, se incorporó la información obtenida de profesionales, asociaciones de pacientes y familiares, y se reflejó la situación desde los ámbitos sanitario, social, educativo, económico y de coordinación.

## **b) Definición del objetivo general del PIER**

Se definió como el objetivo general del PIER el ‘Reducir la morbimortalidad atribuible a las enfermedades raras o poco frecuentes en la población extremeña y asegurar una adecuada gestión de los recursos sociosanitarios al objeto de garantizar la accesibilidad, la calidad y la equidad de la atención a las personas afectadas y sus familiares’.

## **c) Definición de las áreas de intervención**

Estudiados y analizados los datos contenidos en el Documento de Análisis de Situación por parte del Consejo Asesor de Enfermedades Raras, se definieron las diferentes áreas que el PIER debía desarrollar; y según el objetivo general definido, se identificaron las siguientes ocho áreas de intervención:

1. Información sobre las Enfermedades Raras.
2. Prevención Primaria y Detección Precoz.
3. Sistemas de Información.
4. Atención Integral Sanitaria.
5. Tratamientos.
6. Atención Integral. Ámbito Social y Educativo.
7. Formación.
8. Investigación.

De igual modo, por parte del Consejo Asesor de Enfermedades Raras se establecieron los Grupos de Personas Expertas de los diferentes ámbitos que deberían estudiar y proponer aquellos objetivos y actuaciones a llevar a cabo para cada una de las áreas definidas.

## **d) Definición de los objetivos específicos y de las líneas de actuación de cada área de intervención:**

Los objetivos específicos, de acuerdo con los problemas y necesidades detectados y con los recursos disponibles, son expresados en términos concretos, mensurables, monitorizables, cuantificables y modificables.

Para cada uno de los objetivos del PIER, se proponen unas líneas de actuaciones concretas, recogiéndose de esta manera las estrategias posibles a consolidar, a impulsar o a abordar.

Las líneas de actuación, se corresponden con actividades generales que son necesarias llevar a cabo atendiendo a los criterios organizativos de las diferentes Administraciones, y están sujetas a los cambios propios del devenir de nuevas situaciones y conocimientos del problema.

La definición de las mismas se basa en lo ya enunciado por el Plan de Salud, así como en los resultados y conclusiones del análisis de situación. Tienen en cuenta el grado de eficiencia demostrada de las medidas, la sensibilidad del problema a las intervenciones propuestas y su factibilidad.

Para cada línea de actuación, se señala el principal órgano responsable o encargado de llevarla a cabo (sin que ello signifique la exclusión del concurso de otros), y se establecen los indicadores de seguimiento y de evaluación. Estos indicadores permitirán conocer si su implantación se acompaña del esperado desarrollo de las correspondientes actuaciones.

Se definen un total de 16 objetivos específicos y 77 líneas de actuación.

## 2. Redacción del Documento de Debate

Partiendo de los documentos elaborados por los distintos grupos de personas expertas en los que se definen objetivos específicos, líneas de actuación, responsables e indicadores de evaluación para cada una de ellas, desde el servicio de Participación Comunitaria en Salud de la Dirección General de Planificación, Formación y Calidad Sanitarias y Sociosanitarias, se configuró el Documento Debate que recogía también el análisis de situación, el proceso de elaboración del Plan, aspectos sobre la financiación, el seguimiento y la evaluación del mismo, así como un apartado con anexos.

Dicho documento fue sometido a la consideración de personas consultoras expertas, miembros de los grupos de personas expertas, colegios profesionales, asociaciones de personas afectadas, sociedades científicas, etc. Fue también sometido a la consideración del Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura y, por supuesto, a la del Consejo Asesor de Enfermedades Raras de Extremadura.

A todos ellos, se les ofertó la posibilidad de presentación de enmiendas y cuantas observaciones considerasen oportunas formular.

## 3. Redacción del Documento Propuesta del PIER 2019-2023

Analizadas las propuestas presentadas al Documento de Debate del PIER, fueron introducidas las correspondientes modificaciones, revisada la redacción y reevaluadas las previsiones económicas y los mecanismos de financiación del conjunto de actividades, transformándose así el documento en el “Documento Propuesta del Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023”, presentado a la consideración del Consejero de Sanidad y Políticas Sociales para su aprobación.

## 4. Difusión e implantación

Aprobado el *Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023* por la Consejería de Sanidad y Políticas Sociales de la Junta de Extremadura, se pone a disposición de los cargos directivos, profesionales, ciudadanía y a la población en general en forma de publicación accesible en formatos papel o electrónico, y a través de las páginas web y portales institucionales de la Consejería de Sanidad y Políticas Sociales.

## **II. ANÁLISIS DE SITUACIÓN**



## LAS ENFERMEDADES RARAS: DEFINICIÓN Y CARACTERÍSTICAS

Una enfermedad rara o poco frecuente es aquella que presenta una escasa frecuencia (menos de 5 casos por cada 10.000 personas) y al menos una de las siguientes características:

- Escaso conocimiento etiológico.
- Cronicidad.
- Falta de tratamiento curativo o, si existe, es de baja accesibilidad.
- Genera una importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida.

Se denominan a veces enfermedades huérfanas, debido a la falta de interés que suscitaron durante mucho tiempo en la investigación médica, la industria farmacéutica y la sociedad en su conjunto. Sin embargo, todo esto ha experimentado un cambio significativo en los últimos 40 años, hacia mejor, debido a la confluencia de avances políticos, sociales y científicos. Hoy en día existen tratamientos eficaces para muchas, por lo que resulta crucial efectuar un diagnóstico correcto lo más precozmente posible, lo cual no está exento de dificultades, aunque aliviadas ya por los avances existentes en el diagnóstico genético.

Del total de enfermedades raras descritas, cerca de 8.000, el 80% tienen un origen genético, y el 20% restante se debe a causas infecciosas bacterianas o virales, alérgicas, degenerativas, proliferativas (tumores) o autoinmunes.

Presentan una amplia variedad de alteraciones y síntomas que varían no solo de una patología a otra, sino también, en la misma patología, entre pacientes y a lo largo de la vida.

Sin embargo, podemos definir una serie de características comunes a todas ellas:

- Aparición precoz: dos de cada tres se manifiestan antes de los dos años de vida, pudiendo presentar malformaciones congénitas o trastornos presentes al nacimiento altamente discapacitantes.
- Provocan problemas en el desarrollo manifestados como déficits motores, sensoriales o intelectuales en la mitad de los casos. Ello conlleva algún tipo de discapacidad intelectual y/o física, y graves dificultades para poder llevar una vida autónoma en uno de cada tres casos. Generando, en definitiva, una importante carga de enfermedad en las personas afectadas y en su entorno, y comprometiendo su calidad de vida.
- Elevada morbilidad: son frecuentes los dolores crónicos y complicaciones ante enfermedades intercurrentes habituales como catarros, gastroenteritis víricas, etc. Esta situación genera múltiples ingresos hospitalarios.
- Carácter progresivo y mortalidad precoz: las enfermedades poco frecuentes son responsables del 35 por ciento de las muertes ocurridas antes del primer año de vida; el 10 por ciento de las producidas entre el primer y quinto año de edad; y el 12 por ciento de las cuantificadas entre los cinco y quince años.

- Retrasos en el diagnóstico, debido al desconocimiento de la enfermedad y a la complejidad de sus manifestaciones clínicas.
- Falta de tratamiento efectivo y de fármacos eficaces para la mayoría de ellas, o dificultad en el acceso a los mismos.
- Escasa o insuficiente información de utilidad para las personas afectadas y para profesionales responsables de su atención (centros de referencia, equipos profesionales e investigadores, otros casos similares).
- Afectación psicosocial de personas afectadas y sus familias ante la falta de un diagnóstico concreto, o una evolución incierta de la enfermedad: desorientación, incertidumbre, soledad, aislamiento social (educativo, laboral, económico).
- Dificultades para la investigación sobre nuevos tratamientos, debido a su baja frecuencia, la dispersión geográfica de pacientes y la falta de registros entre otros aspectos.

## SITUACIÓN ACTUAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EXTREMADURA Y RECURSOS.

### EPIDEMIOLOGÍA

#### 1. Registro

El planteamiento de acciones de prevención, control e investigación de una enfermedad ha de estar basado en estudios epidemiológicos sólidos que nos permitan conocer información relevante y fiable sobre dicha enfermedad, su frecuencia, distribución, y evolución en el tiempo.

En el caso de las enfermedades raras o poco frecuentes, los registros sanitarios tienen un valor excepcional dada la baja frecuencia y el alto grado de desconocimiento de las mismas.

Sin embargo, los sistemas de registro de enfermedades raras presentan una particular problemática debido a dificultades como la inexistencia de un listado único y consensuado de enfermedades raras a efectos de registro, el desconocimiento de muchas de estas patologías por parte de los colectivos profesionales, la falta de un código en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) específico para la mayoría de ellas, y el uso de fuentes de información sin codificación y/o falta de diagnósticos específicos.

La recogida de información exige en muchos casos la búsqueda activa de casos en distintos puntos del sistema sanitario y de servicios sociales, y la colaboración y motivación especial de distintos grupos profesionales. Los indicadores epidemiológicos clásicos de incidencia y prevalencia, de innegable utilidad a efectos de medición del problema y para la planificación de



servicios, deben ser completados con otra información relevante sobre otros aspectos importantes, como la accesibilidad a servicios y tratamientos o la calidad de vida relacionada con la salud y grado de dependencia de estas personas enfermas, para facilitar información de interés tanto desde el punto de vista clínico como para salud pública.

Desde el año 2004 Extremadura cuenta con un Sistema de Información sobre Enfermedades Raras (SIER) cuyo objetivo básico es valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia.

La finalidad de este Sistema de Información es contribuir a una mejora de la prevención, la planificación de recursos humanos y materiales, y la calidad asistencial de las personas afectadas por enfermedades raras en Extremadura, mediante el diseño de políticas sanitarias adecuadas.

Se basa en la notificación de casos, ya que la mayoría de las enfermedades poco frecuentes carecen de un código CIE específico, lo cual es un gran obstáculo a la hora de realizar búsqueda activa de casos en bases de datos; no obstante estas búsquedas activas en bases sanitarias representan hoy por hoy una de las principales fuentes de captación de posibles casos, casos que posteriormente es necesario validar a través de las diferentes fuentes de información.

Las fuentes de información que utiliza son: Consultas de Atención Primaria y Especializada del Servicio Extremeño de Salud, Sistema de Información de Enfermos Renales en Tratamiento Renal Sustitutivo, Centro de Desarrollo Infantil de Extremadura, Unidad de Genética del Hospital Materno Infantil de Badajoz, Centros de Atención al Discapacitado de Extremadura, Farmacias Hospitalarias y Comunitarias, Centros y Servicios Sanitarios en general, y Registro de Mortalidad.

Con la finalidad de establecer un Registro Nacional de Enfermedades Raras basado en los registros de las Comunidades Autónomas de todo el Estado, se puso en marcha el Proyecto Spain-RDR (Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación).

Este proyecto estuvo financiado y coordinado por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), al amparo del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC). Mediante el trabajo conjunto del Instituto con todas las Comunidades Autónomas se ha consensuado una única lista de enfermedades raras a efectos del registro, y acordado protocolos de trabajo homogéneos sobre cómo realizar búsquedas activas de casos, en qué fuentes realizarlas y qué códigos de las diferentes clasificaciones de enfermedades han de considerarse (CIE-9, CIE-10, European Renal Association (ERA), European Dialysis and Transplant Association (EDTA), etc.).

Ello permitió realizar en los últimos años búsquedas activas de casos en las siguientes fuentes:

- Registros de altas hospitalarias a través del Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD): pacientes con diagnóstico principal o secundario de enfermedad rara al alta hospitalaria.
- Servicios de farmacia: dispensación de medicamentos huérfanos.
- Programa de Detección Precoz de Metabolopatías: diagnósticos de enfermedades raras realizados.

- Registro de mortalidad, con causa de muerte por enfermedad rara.
- Sistema de Información sobre Enfermos Renales en Tratamiento Renal Sustitutivo: pacientes con enfermedad rara de base como causa de la insuficiencia renal crónica.

Herederos de aquel proyecto de investigación, por Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras que tiene por finalidad:

- a) Proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras, sobre la incidencia y prevalencia de las mismas y sobre sus factores determinantes asociados.
- b) Facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras.
- c) Proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

El Registro Nacional se basa a su vez en la información aportada por los registros de las comunidades y ciudades autónomas (registros autonómicos).

Desde su creación el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, ha establecido varios grupos de trabajo con las CCAA y Sociedades Científicas y Asociaciones de Pacientes, para la puesta en marcha efectiva del Registro Nacional. Actualmente se está trabajando en el seno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) en la elaboración del Manual de procedimientos de este Registro así como en las variables a recoger a nivel de todas las CCAA, criterios de validación y priorización de enfermedades a ir incluyendo en el dicho Registro Nacional.

Así, desde el SES se viene participando en el grupo de trabajo de “Normalización de la información”, cuya función es establecer las variables a incorporar al Registro Nacional, sus criterios (valores, definiciones, etc.) y la manera de transmisión de datos desde los registros de las CCAA y viceversa. También en varios de los grupos de trabajo para definir los criterios de validación que se han de tener en cuenta para considerar a ciertas enfermedades raras.

## ***2. Situación del Registro en Extremadura***

En enero de 2017 se modificó el Protocolo de funcionamiento del Sistema de Información sobre ER de Extremadura, y específicamente el procedimiento de notificación tanto desde Atención Primaria como Hospitalaria, simplificándolo de manera que actualmente se utiliza el formulario específico de “NOTIFICACIÓN DE CASO ENFERMEDAD NO TRANSMISIBLE” disponible en el Sistema JARA, imprimiéndolo desde la “estación clínica”, debiendo indicar el médico únicamente el literal de la enfermedad.

Esta notificación pasiva se complementa con las búsquedas activas, específicamente en los registros hospitalarios, que se realizan necesariamente con una cierta “demora”, una vez que

las fuentes de información consolidan sus datos. Por todo ello, los informes sobre situación de este tipo de registros deben referirse siempre a un periodo de tiempo necesariamente “pasado”, que para el registro de enfermedades raras es al menos dos años.

La detección de los casos por búsqueda activa conlleva la necesidad de validarlos a través de otras fuentes de información, como los profesionales clínicos o la historia clínica del paciente, ya que en ocasiones los datos recogidos en aquellas no están completos y/o no identifican la enfermedad específicamente.

El listado de entidades consideradas como enfermedad rara a efectos del registro está sujeto a cambios en base a la evolución del conocimiento de la enfermedad y otras consideraciones, por lo que no es cerrado. El actual puede consultarse en la página web de la Consejería de Salud y Políticas Sociales.

### Prevalencia de casos de ER a fecha 31 de diciembre de 2018

Desde el comienzo del funcionamiento del Sistema de información sobre enfermedades raras de Extremadura en 2004, se han incorporados al registro un total de 28.396 posibles casos de enfermedades raras. De ellos, se han descartado un total de 666 casos que no cumplen condiciones para ser considerados como enfermedad rara. Del resto, 12.343 casos corresponden a personas de las que a fecha 31 de diciembre de 2018 conta que habían fallecido o que se han trasladado a otra comunidad autónoma, por lo que el número de casos prevalentes a 31/12/2018 era de 15.387 casos (tabla 1).

**TABLA 1. SISTEMA DE INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA. CASOS INCORPORADOS AL REGISTRO Y PREVALENTES A 31 DE DICIEMBRE DE 2018**

Situación de los casos	Número
Total casos registrados hasta 31/12/2018	28.396
Casos descartados como ER (“no casos”)	666
Casos dados de baja en CIVITAS a 31/12/2018	12.343
Casos confirmados y sospechosos prevalentes a 31/12/2018	15.387

Dado que en una misma persona pueden darse más de una ER, esos 15.387 casos corresponden a un total de 13.676 personas, en el 90 % de las cuales sólo consta una única enfermedad rara, figurando con dos o más enfermedades el resto, llegando a figurar hasta 9 enfermedades distintas en una persona (tabla 2).

**TABLA 2. SISTEMA DE INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA. CASOS PREVALENTES A 31 DE DICIEMBRE DE 2018. ENFERMEDADES POR PERSONA. NÚMERO PORCENTAJE TOTAL DE PERSONAS.**

Número de enfermedades por persona	Personas con ese número de enfermedades	
	Número	Porcentaje
1	12.327	90,14
2	10.092	7,98
3	186	1,36
4	50	0,37
5	13	0,10
6	5	0,04
7	2	0,01
9	1	0,01
<b>Total</b>	<b>13.676</b>	<b>100</b>

Con respecto al sexo, hay una mayor presencia de mujeres, que suponen el 52 % del total de casos prevalentes, presentando también una tasa de prevalencia mayor, de 149 casos por cada diez mil mujeres, frente a 127 casos por cada diez mil hombres. En el 3 % de los casos prevalentes no se especifica sexo (tabla 3).

**TABLA 3. SISTEMA DE INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA. CASOS PREVALENTES A 31 DE DICIEMBRE DE 2018. CASOS SEGÚN SEXO. NÚMERO Y PORCENTAJE TOTAL DE CASOS DE CADA SEXO.**

Sexo	Casos	Porcentaje	Tasa
Hombre	6.779	44,06	127,60
Mujer	8.113	52,73	149,79
Indeterminado	495	3,22	
<b>Total general</b>	<b>15.387</b>	<b>100</b>	<b>143,42</b>

En cuanto a la edad, tanto en hombres como en mujeres el mayor número de casos se dan en las edades de los extremos de la vida, en los menores de 5 años y a partir de los 65 años (tablas 4); el mismo patrón se repite en los valores de prevalencia (tabla 5).

**TABLA 4. SISTEMA DE INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA. CASOS PREVALENTES A 31 DE DICIEMBRE DE 2018. CASOS POR GRUPO DE GRUPO DE EDAD Y SEXO.**

Grupos de edad	Hombre	Mujer	No notificado	Total
0-4 años	744	1.131	425	2.300
5-9 años	435	300	2	737
10-14 años	293	235	2	530
15-19 años	270	270	1	541
20-24 años	207	222	5	434
25-29 años	187	346	7	540
30-34 años	201	504	9	714
35-39 años	281	488	8	777
40-44 años	366	472	3	841
45-49 años	438	474	4	916
50-54 años	499	462	3	964
55-59 años	498	445	3	946
60-64 años	480	470	13	963
65-69 años	491	514	2	1.007
70-74 años	472	565	4	1.041
75-79 años	489	653	4	1.146
80-84 años	305	392	-	697
>85 años	123	170	-	293
<b>Total</b>	<b>6.779</b>	<b>8.113</b>	<b>495</b>	<b>15.387</b>

**TABLA 5. SISTEMA DE INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA. CASOS PREVALENTES A 31 DE DICIEMBRE DE 2018. TASA DE PREVALENCIA POR DIEZ MIL HABITANTES POR GRUPO DE GRUPO DE EDAD Y SEXO**

Grupo edad quinquenal	Hombre	Mujer	Total
0-4 años	335,2	532,4	529,5
5-9 años	164,4	121,7	144,2
10-14 años	108,9	91,1	100,6
15-19 años	99,3	103,5	101,5
20-24 años	70,5	80,0	76,0
25-29 años	57,8	113,8	86,1
30-34 años	59,3	158,9	108,8
35-39 años	74,1	132,5	103,9
40-44 años	90,2	120,2	105,3
45-49 años	105,0	115,5	110,7
50-54 años	114,3	107,3	111,2
55-59 años	120,7	113,1	117,3
60-64 años	149,2	152,2	152,7
65-69 años	182,1	187,1	185,0
70-74 años	203,1	214,6	210,0
75-79 años	304,0	310,9	309,0
80-84 años	192,7	168,9	178,5
>85 años	91,1	66,5	75,0
Total	127,6	149,8	143,4

Según la clasificación internacional de enfermedades, en su 10ª versión (CIE-10) actualizada en 2018, el mayor número de casos corresponden al grupo de “malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas”, suponiendo la tercera parte del total de casos prevalentes, el 33%, seguida de las del grupo “enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos y ciertos trastornos que afectan al mecanismo inmunológico”, al que corresponde el 14 % de los casos, y de las del grupo “enfermedades del aparato circulatorio”, que suponen el 10 % del total de casos prevalentes (tabla 6) el mismo patrón se repite en mujeres y hombres por separado (tablas 7 y 8).

**TABLA 6. SISTEMA DE INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA. CASOS PREVALENTES A 31 DE DICIEMBRE DE 2018. CASOS POR GRUPO DE ENFERMEDADES SEGÚN CIE-10. NÚMEROS ABSOLUTOS Y PORCENTAJE SOBRE EL TOTAL. AMBOS SEXOS (\*).**

Grupo de Enfermedad	Casos	Porcentaje
Cap.03 ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO (D50-D89)	2.167	14,08
Cap.04 ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS (E00-E89)	1.479	9,61
Cap.05 TRASTORNOS MENTALES Y DE COMPORTAMIENTO (F01-F99)	184	1,20
Cap.06 ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO (G00-G99)	1.149	7,47
Cap.07 ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS (H00-H59)	119	0,77
Cap.09 ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO (I00-I99)	1.624	10,55
Cap.10 ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO (J00-J99)	391	2,54
Cap.11 ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO (K00-K95)	638	4,15
Cap.12 ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO (L00-L99)	274	1,78
Cap.13 ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO (M00-M99)	1.172	7,62
Cap.14 ENFERMEDADES DEL APARATO GENITOURINARIO (N00-N99)	956	6,21
Cap.16 CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL (P00-P96)	12	0,08
Cap.17 MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS (Q00-Q99)	5.222	33,94
<b>Total casos</b>	<b>15.387</b>	<b>100</b>

(\* Se incluye los casos con sexo indeterminado.

**TABLA 7. SISTEMA DE INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA. CASOS PREVALENTES A 31 DE DICIEMBRE DE 2018. CASOS POR GRUPO DE ENFERMEDADES SEGÚN CIE-10. NÚMEROS ABSOLUTOS Y PORCENTAJE SOBRE EL TOTAL. HOMBRES.**

Grupo de Enfermedad:	Casos	Porcentaje
Cap.03 ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO (D50-D89)	853	12,58
Cap.04 ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS (E00-E89)	680	10,03
Cap.05 TRASTORNOS MENTALES Y DE COMPORTAMIENTO (F01-F99)	111	1,64
Cap.06 ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO (G00-G99)	544	8,02
Cap.07 ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS (H00-H59)	55	0,81
Cap.09 ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO (I00-I99)	901	13,29
Cap.10 ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO (J00-J99)	223	3,29
Cap.11 ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO (K00-K95)	257	3,79
Cap.12 ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO (L00-L99)	111	1,64
Cap.13 ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO (M00-M99)	326	4,81
Cap.14 ENFERMEDADES DEL APARATO GENITOURINARIO (N00-N99)	529	7,80
Cap.16 CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL (P00-P96)	4	0,06
Cap.17 MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS (Q00-Q99)	2.185	32,23
<b>Total casos</b>	<b>6.779</b>	<b>100,00</b>



**TABLA 8. SISTEMA DE INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA. CASOS PREVALENTES A 31 DE DICIEMBRE DE 2018. CASOS POR GRUPO DE ENFERMEDADES SEGÚN CIE-10. NÚMEROS ABSOLUTOS Y PORCENTAJE SOBRE EL TOTAL. MUJERES.**

Grupo de Enfermedad:	Casos	Porcentaje
Cap.03 ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO (D50-D89)	1.288	15,88
Cap.04 ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS (E00-E89)	784	9,66
Cap.05 TRASTORNOS MENTALES Y DE COMPORTAMIENTO (F01-F99)	73	0,90
Cap.06 ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO (G00-G99)	595	7,33
Cap.07 ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS (H00-H59)	62	0,76
Cap.09 ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO (I00-I99)	709	8,74
Cap.10 ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO (J00-J99)	166	2,05
Cap.11 ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO (K00-K95)	380	4,68
Cap.12 ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO (L00-L99)	160	1,97
Cap.13 ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO (M00-M99)	835	10,29
Cap.14 ENFERMEDADES DEL APARATO GENITOURINARIO (N00-N99)	413	5,09
Cap.16 CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL (P00-P96)	3	0,04
Cap.17 MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS (Q00-Q99)	2.645	32,60
<b>Total casos</b>	<b>8.113</b>	<b>100,00</b>

Actualmente se está trabajando para codificar los casos por determinar. Las actualizaciones se irán reflejando en la página Web:

<https://saludextremadura.ses.es/web/detalle-contenido-estructurado/listado?refMenu=382>

## PREVENCIÓN PRIMARIA

Son muy pocas las enfermedades raras que permiten una prevención primaria. Los factores ambientales pueden ser causantes de muchas malformaciones congénitas infrecuentes (teratógenos) y de cánceres infantiles.

Para prevenir las ER es preciso abordar el período previo a la concepción y el embarazo con medidas de salud pública dirigidas a los principales factores determinantes de la salud (alimentación, ejercicio físico, tabaco y alcohol), prevención de la exposición a teratógenos (fármacos, toxicomanías, contaminación ambiental, infecciones), y control de enfermedades crónicas maternas (diabetes mellitus, epilepsia, hipertensión arterial...).

Aumentar la administración de ácido fólico a las mujeres antes de la concepción es una de las intervenciones que se están desarrollando para prevenir anomalías congénitas derivadas de defectos del tubo neural, como la espina bífida y otras malformaciones.

La Cartera de Servicios de Atención Primaria del Servicio Extremeño de Salud contiene todas estas actuaciones dentro de la Atención a la Mujer, en el Servicio de Cuidados Prenatales y Atención al Puerperio, donde se aborda la consulta preconcepcional, la captación, valoración y seguimiento de la mujer embarazada (servicios 301,302 y 303 respectivamente), tal como se recoge también en la Tabla 9.

**TABLA 9. CARTERA DE SERVICIOS DE ATENCIÓN PRIMARIA DEL SERVICIO EXTREMEÑO DE SALUD**

### **3. Atención a la mujer.**

#### **300. Cuidados prenatales y atención al puerperio**

*301. Consulta preconcepcional*

*302. Captación y valoración de la mujer embarazada*

*303. Seguimiento de la mujer embarazada*

*304. Educación maternal*

*305. Consulta puerperal*

En la Tabla 10, se refleja la cobertura de los servicios relacionados con la prevención de ER en la Cartera de Servicios de Atención Primaria. Extremadura, durante los años 2015 y 2016.

**TABLA 10. COBERTURA DE LOS SERVICIOS RELACIONADOS CON LA PREVENCIÓN DE ER EN LA CARTERA DE SERVICIOS DE ATENCIÓN PRIMARIA. EXTREMADURA. AÑOS 2015 Y 2016**

Denominación del Servicio	Cobertura en %	
	2015	2016
301. Consulta preconcepcional	1	1
302. Captación y valoración de la mujer embarazada	60	59
303. Seguimiento de la mujer embarazada	98	97

## DETECCIÓN PRECOZ

Una de las etapas que entraña mayores dificultades para las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias es la del diagnóstico. Establecer el diagnóstico en fases precoces de la enfermedad resulta relevante no sólo para el pronóstico y tratamiento, también puede determinar la aceptación y vivencias futuras de pacientes.

En nuestro país, es frecuente que las personas afectadas por enfermedades raras y sus familiares, tengan que desplazarse desde su lugar de origen a otras ciudades donde son sometidas a pruebas diagnósticas y exámenes complementarios que sin embargo en muchos casos no proporcionan la respuesta necesaria y conllevan retrasos, de meses o incluso años, en el diagnóstico. Todo esto se debe en parte a que, a pesar de que en España existen suficientes recursos para el diagnóstico de enfermedades complejas como son las enfermedades raras, existe una descentralización y descoordinación de los servicios a nivel nacional y comunitario, provocando junto a la falta de conocimiento e información, un abordaje descoordinado y desestructurado.

El retraso en el diagnóstico se encuentra también condicionado a la falta de formación de profesionales sanitarios, la ausencia de investigación, la organización de la asistencia sanitaria, el deficiente intercambio de información entre los diferentes niveles y especialistas y a la propia complejidad de las ER y sus diferentes expresiones clínicas.

En muchas ocasiones y al objeto del seguimiento de la respuesta a posibles tratamientos, se realizan multitud de pruebas que deberían ser evaluadas ya que suelen ser de escasa utilidad y beneficio, pero que sin embargo causan largas estancias hospitalarias con el consiguiente absentismo escolar o laboral.

## 1. DIAGNÓSTICO Y ASESORAMIENTO GENÉTICO

El 80% de las enfermedades raras o poco frecuentes son de causa genética y están presentes al nacimiento, aunque muchas no se manifiestan hasta edades posteriores, como la enfermedad de Huntington, que aparece mayoritariamente en la edad adulta.

Muchas enfermedades raras están causadas por un defecto genético único (monogénicas), una mutación concreta de un gen específico presente en cada una de las células del organismo, provocando alteraciones en diversidad de tejidos y órganos que funcionan mal (dando lugar a un síndrome). Durante los últimos 25 años se ha conseguido identificar los genes responsables del 50% de las 7.000 enfermedades raras monogénicas. Se predice que para el año 2020 se hayan identificado la gran mayoría de ellos.

Esta aceleración es debida a las mejoras espectaculares en las tecnologías de secuenciación del ácido desoxirribonucleico (ADN). Así, la secuenciación masiva ha supuesto un gran avance en la identificación de nuevos genes causantes de enfermedades raras y en el diagnóstico genético.

Conviene destacar que, si bien las técnicas de análisis molecular aportan datos de indudable interés en el conocimiento de las enfermedades de base genética, la orientación diagnóstica debe iniciarse mediante el razonamiento clínico. Una vez orientado el diagnóstico clínico, la identificación de la alteración genética será de utilidad para confirmar dicho diagnóstico, identificar el patrón de herencia, analizar la correlación entre genotipo y fenotipo, etc., consiguiendo de esta forma datos adicionales que facilitarán la intervención en cuestiones trascendentales que plantean las personas afectadas relativas al consejo o asesoramiento genético, pronóstico de la enfermedad y riesgo vital o funcional.

La cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud (SNS) incluye en el área de genética la realización de análisis genéticos que corresponden a alguno de los siguientes tipos de estudios:

- A. Análisis genéticos diagnósticos:** Se realizan en personas con signos o síntomas de enfermedad y sirven para confirmar o descartar una enfermedad o trastorno de base genética determinado.
- B. Análisis genéticos presintomáticos:** Se realizan en personas asintomáticas y sirven para determinar si presentan un riesgo elevado de desarrollar una determinada enfermedad, generalmente de comienzo tardío.
- C. Análisis genéticos de portadores:** Se realizan en personas con alto riesgo de transmisión de enfermedad a su descendencia, aunque en general tienen poca o ninguna consecuencia para la salud de esta persona, y sirven para determinar si la persona es portadora de una alteración genética hereditaria.

- D. Análisis genéticos para diagnóstico prenatal:** Se realizan en el feto con alto riesgo de sufrir una determinada enfermedad o trastorno genético relacionado con su salud: anomalía cromosómica o molecular.
- E. Análisis para el diagnóstico genético preimplantacional (DGP):** Se realizan en preembriones con alto riesgo de padecer enfermedades o trastornos de base genética graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo con arreglo a los conocimientos científicos actuales y sirven para identificar a los preembriones no afectados que serán transferidos mediante técnicas de reproducción humana asistida.

El DGP también podrá realizarse, en combinación con la determinación de los antígenos de histocompatibilidad de los preembriones *in Vitro*, con fines terapéuticos para terceros, previo informe favorable de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA).

- F. Análisis de Farmacogenética y Farmacogenómica:** Se realizan en personas que necesitan ser tratadas con determinados medicamentos y sirven para determinar la estrategia terapéutica, valorar la respuesta al tratamiento o evitar posibles efectos adversos en una persona determinada.

Se exponen a continuación los recursos del Sistema Sanitario Público de Extremadura para la realización de estudios y diagnóstico genético:

### **1.1. Servicio de Inmunología y Genética del Hospital Universitario de Badajoz.**

Consta de:

- Laboratorio de Inmunología.
- Laboratorio de Genética.
- Consulta de Inmunología para Inmunodeficiencias Primarias.
- Consulta de Consejo genético sobre cáncer hereditario y otras patologías.

El Laboratorio de Inmunología incluye las Unidades de Inmunología Celular y Citometría, Autoinmunidad e Inmunidad Humoral, permitiendo el diagnóstico de numerosas enfermedades encuadradas en Enfermedades Raras, como son una gran parte de las Enfermedades Autoinmunes y las Inmunodeficiencias Primarias.

El Laboratorio de Genética incluye pruebas de Citogenética convencional y molecular, y de Genética molecular necesarias para Diagnóstico Prenatal, Postnatal y Oncohematológico.

En Citogenética convencional se llevan a cabo estudios de diagnóstico prenatal, postnatal y de cáncer hematológico:

- Estudios prenatales:
  - a) Cariotipo en restos abortivos.
  - b) Cariotipo en líquido amniótico.

- c) Cariotipo en vellosidad corial.
- d) Cariotipo en sangre de cordón.

- Estudios postnatales:
  - a) Cariotipo de resolución estándar en sangre periférica.
  - b) Cariotipo de alta resolución en sangre periférica.
  - c) Cariotipo en biopsia de tejido.
- Oncohematología:
  - d) Cariotipo en médula ósea.

En Citogenética molecular (FISH: seguimiento citogenético e hibridación in situ):

- Estudios prenatales:
  - a) Detección de Aneuploidías en líquido amniótico (método alternativo de comprobación).
  - b) Detección de Aneuploidías en vellosidad corial.
- Estudios sindrómicos (prenatales y postnatales).
- Oncohematología.
- Valoración y/o interpretación de Arrays, (realizados en laboratorios externos) en:
  - a) Retraso psicomotor y cuadros del espectro autista.
  - b) Oncohematología.

En Genética Molecular:

- Estudios prenatales:
  - a) Detección de aneuploidías en líquido amniótico por Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction (QF-PCR).
  - b) Estudio de Fibrosis Quística en líquido amniótico.
- Enfermedades hematológicas.
- Cáncer familiar.
- Sordera de origen genético.
- Otras patologías. Hasta diez patologías diferentes, entre ellas, las cardiopatías hereditarias.

Además se lleva a cabo una Consulta de Inmunología para Inmunodeficiencias Primarias y una Consulta de Consejo Genético en cáncer hereditario y otras patologías.

### ***1.2. Laboratorio de Inmunología y Genética del Hospital San Pedro de Alcántara de Cáceres.***

El Laboratorio de Inmunología realiza, al igual que el del Hospital Universitario, estudios de Citometría, Autoinmunidad e Inmunidad Humoral, permitiendo el diagnóstico de Enfermedades Autoinmunes e Inmunodeficiencias Primarias en la provincia de Cáceres.

En los estudios por Citometría de Flujo es Centro de Referencia de todas las áreas de salud de la provincia. En cuanto a los estudios de Técnicas de Autoinmunidad, es Centro de Referencia para el área de Coria y Navalmoral de la Mata.

En Genética Molecular cuenta con un Secuenciador Masivo de ADN de Nueva Generación que permite realizar estudios mediante Ultrasecuenciación para el diagnóstico de Cáncer Hereditario e Inmunodeficiencias Primarias, siendo Centro de Referencia para toda la Comunidad Autónoma en este tipo de estudios.

En la actualidad se estudian grupos de genes asociados a diferentes enfermedades:

- 80 genes asociados a cáncer. Incluye los genes BRCA (Breast Cancer) 1 y 2 y los genes asociados a cáncer colorrectal (Síndrome de Lynch).
- 200 genes de Inmunodeficiencias Primarias.

A medio plazo se ampliará a otros grupos, para el diagnóstico de las siguientes enfermedades: epilepsias, enfermedades neuromusculares y sordera.

Junto a todo ello, la Consulta de Inmunología Clínica y Estudios Familiares Genéticos, se lleva a cabo tres días en semana (todos los martes, miércoles y jueves) y atiende a pacientes de toda la provincia de Cáceres. La Consulta de Inmunodeficiencias Primarias es de referencia para toda la Provincia de Cáceres.

Además, el Laboratorio de Inmunología y Genética presta apoyo en conservación y congelación de muestras procedentes de los diferentes Servicios del Hospital y en la búsqueda de centros externos que realizan estudios genéticos especiales, garantizando el envío en las condiciones adecuadas.

### ***1.3. Unidad de Genética del Servicio de Análisis Clínicos del Hospital de Mérida.***

Consta de una Sección de Biología Molecular y una Sección de Citogenética. En el laboratorio se realizan estudios de:

Diagnóstico Prenatal:

- Cariotipo.
- Array cuando esté indicado (se envía a laboratorio externo).
- Técnica de Quantitative Fluorescence Polimerazo Chain Reaction (QF-PCR).
- Estudio molecular en vellosidades coriales de pacientes con mutación patológica conocida, estudiada en nuestro laboratorio (en caso contrario se envía al laboratorio que identificó la mutación).

Diagnóstico Postnatal:

- Cariotipo.
- Array CGH (se envía a laboratorio externo) (CITOGÉNICA MOLECULAR).
- Estudio genético de trombofilia: Factor V Leiden y Factor II (Protrombina).

- Cribado del Síndrome X Frágil.
- Cribado de Enfermedad de Steinert.
- Distrofia Muscular de Duchenne (deleciones/duplicaciones en DMD).
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (deleciones/duplicaciones en PMP22).
- Atrofia Muscular Espinal (deleciones frecuentes en SMN1).
- Estudios familiares de hipercolesterolemia familiar y distrofias de retina.
- Estudio mediante análisis bioinformático de secuencias NGS de paneles de genes en patología compleja (Distrofias de Retina, Sorderas, Miopatías, Enfermedades Neurológicas, Poliquistosis Renal...), con posterior validación de los resultados por estudios de segregación y otros (parte de estos estudios se envían a laboratorios externos).
- El estudio de las Distrofias de Retina mediante NGS y análisis bioinformático se ofrece a toda la Comunidad Autónoma, en base al Protocolo de actuación para el seguimiento de las Distrofias Hereditarias de Retina del Servicio Extremeño de Salud.

Además se lleva a cabo una Consulta de asesoramiento y orientación sobre patologías con posible componente genético a pacientes enviados por especialistas del mismo centro hospitalario (dos días en semana), y se atiende en la Consulta de Telemedicina un día en semana a pacientes derivados de los hospitales de Cáceres, Talarrubias, Navalmoral, Coria, Plasencia y Don Benito.

#### ***1.4. Consulta de Genética Clínica. Servicio de Pediatría. Hospital Materno Infantil. Badajoz.***

En ella se valoran desde hace 23 años pacientes que presentan enfermedades genéticas como malformaciones congénitas, genitales ambiguos, discapacidad intelectual y retraso global del desarrollo, síndromes de hipercrecimiento, trastornos de aprendizaje, del comportamiento, y trastornos del espectro autista. También se evalúan casos de parejas con abortos de repetición, parejas con infertilidad (en colaboración con el Centro Extremeño de Reproducción Asistida) anomalías cromosómicas, síndromes de microdelección, y diagnóstico y seguimiento de todos los tipos de pacientes con enfermedades genéticas.

Asimismo se desarrolla una Consulta de Diagnóstico Prenatal y una Consulta especializada de Asesoramiento Genético Prenatal y Postnatal.

Se coordina el tratamiento enzimático sustitutivo de las enfermedades de depósitos lisosomales (mucopolisacaridosis, esfingolipidosis, etc.) y de uso compasivo (osteogénesis imperfecta).

En la consulta se valoran actualmente más de 10.000 pacientes con enfermedades raras. Atiende a la población de todas las áreas de salud, recibiendo pacientes de toda la Comunidad Autónoma de Extremadura. También se reciben pacientes de otras comunidades autónomas. El acceso a la consulta externa de Genética Clínica se realiza como una consulta especializada a través de los diferentes servicios de admisión.



### **1.5. Consulta de Genética Clínica. Unidad de Neonatos. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.**

Es una consulta de referencia para todas las áreas de salud de la provincia de Cáceres que inicialmente incluye la atención de la edad pediátrica, aunque también se está realizando:

- Asesoramiento genético familiar.
- Diagnóstico prenatal: estudios de asesoramiento preconcepcional, información y actitud ante hallazgos en diagnóstico prenatal.
- Estudio de portadores.

## **2. PROGRAMAS DE CRIBADO NEONATAL**

Los Programas de Cribado Neonatal tienen como objetivo detectar determinados trastornos genéticos, metabólicos o infecciosos en recién nacidos, antes del inicio de los síntomas.

Este diagnóstico precoz permitirá aplicar el tratamiento a tiempo de reducir la morbilidad, la mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a la enfermedad.

Extremadura cuenta con un Programa de Cribado Neonatal desde 1984, cuya unidad regional está ubicada en el Hospital Perpetuo Socorro de Badajoz, donde se realiza el diagnóstico precoz y la coordinación del seguimiento de determinadas enfermedades genéticas, endocrinas o metabólicas, a la totalidad de recién nacidos y nacidas en Extremadura, tanto en centros públicos como privados, o todo el que cumpla los requisitos establecidos según la Ley 6/2009, de 17 de diciembre, del Estatuto de los Extremeños en el Exterior (DOE nº 244 de 22 de diciembre de 2009). Muchas de ellas están catalogadas como enfermedades raras.

Su objetivo principal es identificar precozmente y tratar a los recién nacidos afectados de aquellas enfermedades congénitas que cumplen los criterios de inclusión en los Programas, siempre antes de que se manifiesten los síntomas. La intervención sanitaria adecuada, en el momento oportuno, reduce la morbilidad, la mortalidad y la discapacidad asociada a dichas enfermedades.

En este Programa de Cribado Neonatal están incluidos el Cribado de Enfermedades Endocrino metabólicas y el Cribado de Sordera.

El cribado de enfermedades endocrino-metabólicas se realiza en el Laboratorio de Cribado Neonatal del Servicio de Análisis Clínicos del Hospital Universitario de Badajoz y utiliza muestras de sangre (prueba del talón) del recién nacido para el diagnóstico. Inicialmente en Extremadura sólo se podían detectar seis enfermedades. Tras la puesta en marcha del cribado utilizando la técnica de tándem masas (año 2007), se amplió el número de enfermedades que se pueden detectar, hasta un total de 32 patologías diferentes.

Ante la heterogeneidad que existía en las diferentes Comunidades Autónomas en el cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas, el Pleno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, en el año 2013 aprobó el “Programa Poblacional de Cribado Neonatal en el ámbito endocrino-metabólico”, como parte de la Cartera Básica Común de Servicios del Sistema Nacional de Salud, instando a establecer protocolos consensuados que permitan abordar en todas las Comunidades Autónomas los procesos de cribado de manera homogénea y en base a criterios de calidad.

En este sentido, estableció las enfermedades a incluir en el programa de cribado: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, fibrosis quística, deficiencia de acil-CoA deshidrogenada de cadena media (MCADD), deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), acidemia glutárica tipo I (GA-I) y anemia falciforme. Además se consensó con las Comunidades Autónomas los objetivos de calidad que debe cumplir el Programa de Cribado en cada una de sus etapas.

En base a ello, desde la Coordinación Regional de Cribados del Sistema Sanitario Público de Extremadura se han realizado diversas actuaciones como el nuevo diseño de la tarjeta de recogida de muestras (prueba del talón) para adaptarla a los criterios de calidad establecidos, y se ha impartido formación a prácticamente la totalidad de los colectivos profesionales implicados, especialmente Atención Primaria, con el fin de garantizar una adecuada recogida y envío de las muestras al Centro Regional de Cribado.

Asimismo, para la consecución de los objetivos del Cribado de Enfermedades Endocrino-metabólicas, se trabaja de forma planificada y coordinada con todos los recursos y unidades que intervienen, emplazadas en lugares diferentes y con diversidad de profesionales, con el factor “tiempo” como nexo común en toda la cadena.

En el Sistema Sanitario Público de Extremadura forman parte del Programa los siguientes recursos:

- Hospital (maternidad) de nacimiento.
- Centro Regional de Cribado (CRC).
- Laboratorio de Cribado Neonatal.
- Centros de Salud y Consultorios Locales.
- Unidades de Hospitalización: Tocoginecología, Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) Pediátrica, Neonatos.
- Unidades de Diagnóstico y Seguimiento: Servicios de Pediatría, Hematología, Dietética y Nutrición, Medicina Interna, Endocrinología y Nutrición, Neumología, Análisis Clínicos (Metabolismo), Laboratorio de Inmunología y Genética, Rehabilitación, Psiquiatría, Otorrinolaringología.

En noviembre de 2017 el Congreso de los Diputados aprobó por unanimidad una Proposición no de Ley (161/001768) relativa al **Cribado Neonatal de Inmunodeficiencias Combinadas Graves**. Dicho cribado se implantará en las Comunidades Autónomas a partir de 2019, una vez sea aprobada por Comisión Interterritorial de Sanidad. Esta Proposición no de Ley es fruto de un amplio consenso político, científico y social.

Las **Inmunodeficiencias Primarias** son un grupo de enfermedades que engloban a más de 300 defectos congénitos. Dentro de las mismas las Inmunodeficiencias Combinadas Graves tienen una mortalidad del 100% durante el primer año de vida en ausencia de tratamiento. Sin embargo el tratamiento precoz mediante el trasplante de progenitores hematopoyéticos supone la curación en el 95% de los casos, siempre que se realice en los primeros tres meses de vida. En caso de que dicho trasplante se realice posteriormente, cuando ya han aparecido las primeras infecciones, la supervivencia se limita al 50%. Durante los primeros meses de vida puede ser asintomático, y debutar con infecciones oportunistas (respiratorias o gastrointestinales) o bien enfermedades autoinmunes. Es por ello que es muy importante establecer el diagnóstico antes de los tres meses de edad, cuando todavía es asintomático, pero cuando el tratamiento con Trasplante de Progenitores Hematopoyéticos es curativo en la mayoría de los casos.

Este grupo de enfermedades se debe a la ausencia de Linfocitos T funcionantes. Tiene una incidencia de 1 por cada 50.000 nacidos.

Existe una técnica diagnóstica muy eficaz, sensible y específica, la cuantificación por PCR (Reacción en Cadena de la Polimerasa) en tiempo real de los denominados TRECS (T Cell Receptor Excision Circles). Son fragmentos de ADN de forma circular, que se forman en condiciones normales en la formación de Linfocitos T. En estas personas al estar alterada la formación de dichos linfocitos el número de TRECS se ve muy reducido. Existe una técnica equivalente para la detección de enfermedades que afectan al linfocito B, los KRECS (Kappa deletion Recombination Circles), muy eficaz para detectar las agammaglobulinemias como el Síndrome de Bruton. La recolección de muestra se realiza, al igual que el resto del cribado neonatal, en sangre de talón sobre tarjetas de celulosa (*Guthrie cards*), compartiendo por tanto toda la logística del cribado neonatal. Existe solo una técnica comercializada hasta la fecha para su detección: EnLite Neonatal TREC Kit (PerkinElmer).

Por todo ello se considera que estas enfermedades cumplen los criterios de Wilson-Junger sobre cribado poblacional: una alta morbimortalidad, intervalo asintomático, método de cribado accesible y poco invasivo, existencia de un tratamiento curativo eficaz, beneficio de un diagnóstico precoz, y estudios de coste-eficiencia favorables.

Esto ha hecho que Estados Unidos y numerosos países europeos hayan implementado o estén en vías de implementar el Cribado Neonatal de Inmunodeficiencias Combinadas Graves. En España ya se realiza en Cataluña de modo oficial, y un estudio piloto en Sevilla demostró su eficiencia. La Agencia de Calidad y Evaluación Sanitarias de Cataluña estableció un coste de 7.72 € por recién nacido y que su implantación es coste-efectiva. Su realización genera a nivel económico un ahorro para el sistema de salud entre los 50.000 y 100.000 euros por paciente detectado.

Los casos detectados por este cribado, deberán ser evaluados por las Unidades de Inmunología de cada Comunidad Autónoma, para establecer el diagnóstico exacto, mediante técnicas de Citometría y Secuenciación Genética. Aquellos casos confirmados que precisen un trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) serán derivados a los centros de referencia especializados a nivel nacional. Mientras este se realiza se tomarán las medidas preventivas para que el recién nacido llegue en condiciones óptimas al trasplante:

- 1.- Aislamiento en el hospital o cuidados en el domicilio en función de las características de cada paciente, la familia y las características sanitarias locales (disponibilidad de habitaciones de aislamiento en el centro, etc.).
- 2.- Iniciar la profilaxis a las 4 semanas de edad, si no existe contraindicación, de *Pneumocystis jirovecii*, con cotrimoxazol. Se considerará a nivel individual la profilaxis antifúngica y antiviral.
- 3.- Se comenzará el tratamiento con inmunoglobulina intravenosa (o como alternativa, subcutánea) a los 1-2 meses de edad, independientemente de las concentraciones séricas de inmunoglobulinas.
- 4.- Se abandonará la lactancia materna hasta que se conozca el estado serológico de la madre frente al citomegalovirus (CMV). Si el CMV es negativo está permitida la lactancia materna.
- 5.- Si la persona afectada necesitara transfusiones de hemoderivados es importante seleccionar a las personas donantes. Si es posible, evitar familiares que más tarde puedan ser donantes de Médula Ósea para evitar la sensibilización antigénica. Debe evitarse la transmisión del Citomegalovirus (pruebas de CMV negativas) y la sangre debe ser irradiada para evitar la enfermedad injerto contra huésped, que puede ser mortal.
- 6.- Se evitarán todas las vacunas vivas tanto en pacientes como en la familia.
- 7.- Se vacunará de la gripe a las familias de pacientes al comenzar la epidemia.
- 8.- Posteriormente, se procede al inicio de la preparación para el TPH de la persona afectada. Existen propuestas de preparación y acondicionamiento de estas personas a nivel europeo según la mutación detectada.

Por tanto la próxima implantación del cribado neonatal de Inmunodeficiencias Primarias es una magnífica noticia para nuestro país, salva la vida de lactantes afectados, mejora su calidad de vida y es coste-efectivo.

## ATENCIÓN INTEGRAL

Las características que presentan las enfermedades poco frecuentes, hacen necesario un abordaje integral sociosanitario que dé respuesta a la gran diversidad existente y a las necesidades de las personas que las padecen y sus familias. Las dificultades diagnósticas y la incertidumbre evolutiva, la morbilidad y mortalidad que producen, y los altos niveles de discapacidad que conllevan (un 65% son enfermedades graves e invalidantes), tienen como consecuencia en la gran mayoría de los casos el uso de múltiples recursos sanitarios de diferentes especialidades médicas, y de recursos pertenecientes a otros ámbitos (social, educativo, laboral,...).

Esta complejidad hace necesario un enfoque global y un modelo de atención integral basado en la calidad, la equidad y la coordinación entre todos los recursos implicados, con el objetivo común de mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias.

Ofrecer una atención integral continuada y multidisciplinar a lo largo de todo el proceso evolutivo de la enfermedad, desde los primeros síntomas, implica identificar y conocer todos los recursos disponibles en los diferentes ámbitos, estableciendo cauces de comunicación entre ellos con el fin de atender las necesidades de pacientes de una forma coordinada y planificada, adaptada a cada caso.

En el ámbito sanitario, una estrecha coordinación entre niveles (atención primaria y hospitalaria) y dentro de un mismo nivel (en muchas ocasiones la coordinación entre diferentes especialidades médicas no es tan fluida como debiera), así como la cooperación entre Comunidades Autónomas, e incluso a nivel internacional, contribuirá a reducir el “peregrinaje” y la incertidumbre a la que generalmente se ven sometidas las personas afectadas y sus familias hasta llegar al diagnóstico.

Resultaría necesaria una reorganización asistencial basada en las necesidades específicas de pacientes con la identificación de unidades asistenciales de referencia multidisciplinarias que garantizaran una atención de calidad para estas enfermedades.

## 1. ASISTENCIA SANITARIA

La asistencia a las ER se piensa habitualmente como una actividad propia de las unidades de referencia o las consultas especializadas, pero la realidad es que una parte significativa de dicha asistencia se lleva a cabo en Atención Primaria, donde los equipos profesionales necesitan herramientas para proporcionar una atención de calidad a las personas afectadas, como la formación específica en enfermedades raras, información sobre los recursos existentes para su atención y cómo acceder a ellos.

Extremadura cuenta con una red asistencial de Atención Primaria que constituye en muchas ocasiones la primera vía de acceso al sistema sanitario de pacientes con enfermedades poco frecuentes o raras. En la actualidad está formada por 111 Centros de Salud y 415 Consultorios Locales organizados en 112 Zonas de Salud distribuidas por todo el territorio regional, en las que desarrollan su labor los Equipos de Atención Primaria y unidades de apoyo.

Aunque la mayoría de las enfermedades raras son genéticas y están presentes al nacimiento, pueden no manifestarse hasta edades posteriores. Afectan a cualquier persona y pueden manifestarse a cualquier edad.

La repercusión de la ER durante la edad pediátrica no se circunscribe exclusivamente a las propias personas enfermas, sino que se extiende también al ámbito de la familia y su entorno

habitual. Si en el caso de los adultos, la familia cercana ejerce un importante papel como “personas cuidadoras informales”, este rol es mucho más trascendente cuando la persona enferma es un niño o una niña.

En este contexto, señalar que el/la pediatra de atención primaria y el/la médico de familia, además de su papel clínico en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad, resultan una pieza clave en la detección de las necesidades de todo tipo que se vayan presentando a lo largo del proceso (psicológicas, sociales, educativas, económicas...) y en la transmisión de información útil a pacientes y sus familias para cubrir esas necesidades.

Otro recurso disponible en caso de necesitar apoyo o tratamiento psicológico específico, es la red de Equipos de Salud Mental y Equipos de Salud Mental Infantojuvenil del Servicio Extremeño de Salud, a la que pueden acceder pacientes derivados desde su médico de familia.

En cuanto al nivel de Atención Hospitalaria son numerosas las especialidades médicas implicadas en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras en los centros hospitalarios del Sistema Sanitario Público de Extremadura. Resulta complicado realizar un inventario sobre todos ellos y las patologías que atienden.

Algunos de ellos son de referencia provincial o regional para una determinada patología. Por ejemplo, a los Servicios de Gastroenterología Infantil del Hospital “San Pedro de Alcántara” en Cáceres y del Hospital Materno Infantil del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, se derivan todos los casos de Fibrosis Quística de Páncreas de las áreas de salud de la provincia correspondiente.

En los centros hospitalarios del Servicio Extremeño de Salud se realiza el abordaje diagnóstico y terapéutico de personas afectadas por enfermedades raras, a través de los Servicios de Medicina Interna, Cardiología, Neurología, Cirugía General, Gastroenterología, Neumología, Endocrinología, Pediatría, Neurología pediátrica, Gastroenterología pediátrica, Rehabilitación, etc.

En los últimos años, y en el marco de realizar un abordaje global, multidisciplinar y coordinado en el tratamiento y seguimiento de pacientes que presentan una enfermedad poco frecuente, cabe destacar algunas iniciativas que ya se han puesto en marcha o están en proceso.

Una de ellas es la puesta en marcha de una Consulta Monográfica sobre enfermedades raras en el Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario de Badajoz en la que se aborda:

- Genética clínica.
- Enfermedades lisosomales.
- Trastornos del metabolismo intermedio.
- Mastocitosis sistémica.
- Inmunodeficiencias primarias.
- Síndromes autoinflamatorios.

La casuística atendida en la consulta, a fecha de mayo de 2016, fue:

- Personas afectadas de edad pediátrica.
- Personas afectadas con miembros familiares afectados.
- Patología órgano-específica.
- Síndromes neurocutáneos (facomatosis).
- Enfermedades Lisosomales.
- Patología Autoinmune.

Asimismo, desde el Servicio de Neurología del Hospital Universitario de Badajoz se está trabajando en la puesta en marcha de una consulta de neurología para personas adultas con un neurólogo gestor de casos y la implantación de un proceso asistencial en Esclerosis Lateral Amiotrófica para toda la Comunidad Autónoma. Se considerará también la figura de Fisioterapeutas con capacitación en Neurología y Fisioterapia Respiratoria en el equipo de trabajo, tanto en el proceso de valoración clínica de las personas, como en la intervención o creación de grupos de terapia para la enfermedad.

De igual modo, a nivel de la Atención Hospitalaria desde el Servicio de Oftalmología del Hospital de Mérida, y en colaboración con la Unidad de Genética y el Servicio de Neurofisiología de dicho hospital, se está creando una Unidad de Referencia de Distrofias Hereditarias de Retina. Se inició con la puesta en marcha en nuestra comunidad del Protocolo de diagnóstico y seguimiento de pacientes con distrofia retiniana y coroidea hereditarias, el 4 de Abril de 2018. Este año 2019, se está implementando la Unidad de Neurofisiología Clínica con la adquisición de un equipo para hacer Electrorretinograma (ERG) multifunción. Desde la Unidad de Genética se ha realizado el estudio y asesoramiento a más de 150 familias afectadas, no sólo del Área de Salud de Mérida, sino también de Cáceres, Don Benito, Navalморal, Coria, Plasencia, Zafra y Badajoz.

## 2. ATENCIÓN SOCIAL

Actualmente existe en Extremadura una red de servicios sociales que representan un elemento de apoyo fundamental en la atención integral de pacientes con enfermedad rara, su familia y/o personas cuidadoras. La dimensión social ha de proveer atención desde un punto de vista social, laboral, psicológico, económico, educativo, informativo, de alojamiento, de participación social, etc.

No existe una Cartera de Servicios Sociales específica para personas con ER, aunque sí un escenario que permite su configuración desde el marco de los Servicios Sociales Especializados.

En este sentido, el Sistema Público de Servicios Sociales cuenta, por un lado, con un primer nivel de atención sustentado en los Servicios Sociales de Atención Social Básica, constituyendo una red accesible a toda la población extremeña y conformada por 77 servicios ubicados en Ayuntamientos y/o Mancomunidades de Extremadura. Igualmente accesible se encuentra la red de trabajadoras/es sociales del Sistema Sanitario Público de Extremadura ubicados en los Centros de Atención Primaria de Salud.

Por otro lado, de forma similar al sistema sanitario, está la red de Servicios Sociales Especializados definida para atender aquellas situaciones que se caracterizan por una mayor complejidad en la necesidad de ayuda. En la atención a Enfermedades Raras este nivel de atención está representado orgánicamente por el Servicio Extremeño de Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia (SEPAD). Este organismo es la estructura que representa, define y ejecuta las políticas de atención a nivel autonómico y basa su actuación en los siguientes apartados:

### **Ley 39/2006**

Uno de los objetivos del SEPAD es llevar a cabo la implantación, desarrollo y gestión de la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía y Atención a Personas en Situación de Dependencia en Extremadura. Desde su entrada en vigor en enero de 2007, los avances realizados en la atención a personas con ER y sus familiares han sido limitados en cuanto a especificidad de atención. Y ello es debido a que, al ser una Ley de ámbito estatal y una ley de atención a la situación de dependencia generada por una enfermedad concreta, la cartera de servicios no oferta la especificidad necesaria.

Actualmente, las prestaciones que se ofrecen dentro de la Ley de Dependencia son las habituales a cualquier otra persona en situación de dependencia. Es decir, existe una red de recursos no específicos destinados fundamentalmente a cubrir la necesidad de ayuda de la persona afectada con EPF y la de sus familiares (ayuda a domicilio; servicios de centro de día para personas en situación de dependencia; centros residenciales, etc.)

Las carencias en la especialización de la atención en ER son importantes tanto en dispositivos como en programas de intervención social, como es el caso de la ausencia de programas dirigidos a la reinserción social o laboral (llegado el caso), o la misma participación social...

No obstante lo anterior, la aplicación de la Ley 39/2006 sí ha permitido que la necesidad de ayuda esté siendo cubierta con las distintas prestaciones de la cartera de servicios de la Ley y, sobre todo, con las prestaciones económicas vinculadas a un servicio profesional o en el entorno familiar.

### **Catálogo del SEPAD:**

De forma más específica el SEPAD contempla en su catálogo de servicios prestaciones que constituyen un soporte para las personas con ER:

#### **1. Información, valoración y orientación en materia de discapacidad**

- Centros de Atención a la Discapacidad de Extremadura en Cáceres y Badajoz (CADEX).
- Valoración y revisión del grado de discapacidad
- Ofrecer orientación<sup>1</sup>, información y derivación de los casos a las prestaciones de atención a la discapacidad.



## **2. Servicios de atención específicos en materia de discapacidad. Públicos y privados**

2.1 Centros de Atención a la Discapacidad de Extremadura en Cáceres y Badajoz (CADEX). Imparten tratamientos de:

- Atención temprana.
- Habilitación funcional. Incluye tratamientos específicos, según la necesidad detectada:
  - Fisioterapia.
  - Logopedia.
  - Terapia ocupacional.
  - Psicomotricidad.

2.2 Recursos Comunitarios: Son aquellos que favorecen la permanencia de pacientes en su propio domicilio y mejoran la calidad de vida, promoviendo la mayor normalización posible en sus dinámicas vitales y familiares. Ofrecen alternativas de tratamiento y apoyo, con objeto de atender además, las necesidades sociales, laborales y familiares de las personas cuidadoras principales. La tipología de estos servicios son: centros de día, centros de noche y centros ocupacionales dirigidos a personas mayores, personas con deterioro cognitivo, personas con discapacidad y personas con problemas de salud mental.

2.3 Otros alojamientos tutelados que proporcionan un alojamiento alternativo a pacientes en condiciones similares a su modo de vida habitual, cuando no existe el soporte necesario en el medio sociofamiliar, pero la persona tiene habilidades y capacidades suficientes, así como autonomía en habilidades de vida diaria y autogestión. Es el caso de las Viviendas Tuteladas dirigidas, entre otros, a personas con problemas de salud mental, discapacidad intelectual o personas mayores.

2.4 Centros Residenciales: Dispositivos que ofrecen una atención permanente, integral y continuada, de carácter personal, social y, en algunos de ellos, sanitario. En todos ellos se contemplan modalidades de alojamiento temporales para situaciones específicas de cuidado. Existen centros residenciales según la tipología que se delimitó en el Plan Marco de Atención Sociosanitaria. Así están los siguientes:

- Centros residenciales para personas con discapacidad: los centros pueden contemplar distintos grados de apoyo según la autonomía de la persona (apoyo limitado; apoyo extenso).
- Centros residenciales para personas con demencias neurodegenerativas.
- Centros residenciales para personas mayores en situación de dependencia.
- Centros residenciales para personas con trastorno mental grave (centros residenciales de rehabilitación).

## **3. Servicios generales de la Ley de dependencia**

Servicios domiciliarios. Son aquellos que favorecen la permanencia de pacientes en su propio domicilio y mejoran la calidad de vida, recibiendo en dicho domicilio las ayudas pertinentes. Pueden ser de varios tipos: ayuda a domicilio en tareas domésticas, en cuidados personales,

comida a domicilio y lavandería a domicilio (estas dos últimas aún poco implantadas). Los proveedores principales de estas prestaciones son entidades privadas acreditadas, que dan el servicio a través de la Ley de Dependencia, y entidades municipales, y que deberán contar con el personal cualificado y capacitado para prestar la atención adecuada.

### **Coordinación sociosanitaria**

A día de hoy no hay procesos específicos de coordinación en ER entre profesionales sanitarios y de atención a la dependencia. Sólo la Esclerosis Múltiple podríamos considerarla incluida dentro de otros planes integrales ya definidos (Plan Integral de Atención Sociosanitaria al Deterioro Cognitivo en Extremadura, PIDEEX).

Por otro lado, el Plan Marco de Atención Sociosanitaria, definió algunos itinerarios que hacen referencia a recursos de cuidados. Estos pueden ser:

Tipo 1: Unidades de Cuidados Sanitarios Intensos y continuados destinados a personas que requieren cuidados sanitarios continuos e intensos, no curativos, y/o en situación de alto nivel de sufrimiento que requieran cuidados complejos para el alivio sintomático destinado a mejorar la calidad de vida.

Tipo 2: Unidades de Atención sanitaria continuada a personas dependientes que requieren cuidados sanitarios continuados, no curativos ni intensos, en personas altamente dependientes y necesitan cuidados o supervisión prolongada dentro de un contexto sanitizado.

Tipo 3: Centros de Atención a la Dependencia, destinados a personas que requieren de recursos residenciales de atención y rehabilitación de la dependencia). Este tipo de dispositivos son empleados con frecuencia en altas hospitalarias, cuando la persona afectada una vez estabilizada, ha de regresar a su domicilio y su propia red de apoyo no puede proporcionarle los cuidados precisos.

Finalmente, el Sistema Sanitario Público de Extremadura cuenta con profesionales del trabajo social ubicados en los dos niveles de atención, tanto en los centros hospitalarios como en los centros de salud y en determinadas unidades de apoyo de la atención primaria.

## **3. MOVIMIENTO ASOCIATIVO**

Mención especial merece, en la Comunidad Autónoma, la intensa labor de apoyo a pacientes con enfermedades raras y sus familiares desarrollada por diversas asociaciones de enfermedades raras y otras organizaciones no gubernamentales.

Entre sus principales objetivos destacan: mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras y su familia, y ayudar a la adaptación necesaria para paliar el impacto emocional que en muchas ocasiones produce el diagnóstico de una ER.

Desarrollan servicios de información (sanitaria, psicológica, social, jurídico-laboral), de prevención, de apoyo psicológico, de voluntariado y ayuda mutua, económico (alojamiento, viajes, etc.), de formación (a profesionales y voluntariado), de habilitación funcional etc., que permiten conocer las necesidades de las personas afectadas y esto ayudará a desarrollar la acción social mediante la elaboración de propuestas de mejora, basadas en el conocimiento de la realidad que puedan promover el cambio social.

Sus funciones más destacadas son:

- Fomentar la visibilidad, el sentimiento de pertenencia al colectivo en contra de la exclusión social.
- Hacer visible las necesidades no cubiertas de las personas afectadas .
- Desarrollar una labor de generación de recursos.
- Evidenciar vacíos en la atención de las necesidades del colectivo de personas afectadas.
- Favorecer la coordinación entre profesionales Sociosanitarios.
- Promover la creación de normativas en las CCAA mediante el análisis de las consultas recibidas.
- Elaborar informes y estudios para que nuestras administraciones puedan hacer una planificación sanitaria, educativa, laboral y social que dé respuesta a las personas afectadas.
- Promover y fundamentar la defensa de derechos del colectivo.
- Generar documentación estadísticas de las necesidades del colectivo atendiendo cada vez más a la especificidad de los resultados.
- Difundir la problemática de las personas afectadas y sus familias a la sociedad.

#### 4. ATENCIÓN EDUCATIVA

##### RECURSOS ESPECÍFICOS EN LOS CENTROS EDUCATIVOS:

Los Orientadores, Profesorado Técnico de Servicios a la Comunidad y Educadoras/es Sociales se distribuyen entre los Servicios de Orientación, que se describen a continuación en la Tabla 11.

**TABLA 11. RECURSOS ESPECÍFICOS DE LOS SERVICIOS DE ORIENTACIÓN.**

Recurso Específico	Total*
Educadores/as Sociales	131
Maestros/as, especialistas en Audición y Lenguaje	564
Maestros/as, especialistas en Pedagogía Terapéutica	737
Orientadores/as	325
Profesores/as Técnico de Servicio a la Comunidad	137
Maestros/as y Profesores/as de apoyo ordinario	Todo el personal docente que dispone de horario lectivo sin materias asignadas imparte labores de apoyo ordinario al alumnado

\*Estos datos son del curso 2018/2019, varían ligeramente a lo largo de los cursos dependiendo de las necesidades existentes.

Para los niños y niñas con enfermedades raras menores de 3 años, o de 3 a 6 años sin escolarizar, se cuenta con los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica que realizan evaluaciones psicopedagógicas para identificar sus necesidades específicas de apoyo educativo si fuera necesario.

A continuación se describen en las siguientes tablas 12 y 13 las localidades atendidas en las provincias de Badajoz y Cáceres, por los equipos de Atención Temprana.

**TABLA 12. EQUIPOS DE ATENCIÓN TEMPRANA - PROVINCIA DE BADAJOZ**

EAT Localidades atendidas	Sector Badajoz			
	Albuera (La)	Cheles	Pueblonuevo del Guadiana	Táliga
Albuquerque	Codosera (La)	Roca de la Sierra (La)	Torre de Miguel Sesmero	
Alconchel	Higuera de Vargas	Salvaleón	Valdelacalzada	
Almendral	Olivenza	San Vicente de Alcántara	Valverde de Leganés	
Badajoz	Puebla de Obando	Talavera la Real	Villar del Rey	
Barcarrota				

EAT Localidades atendidas	Sector Mérida			
	Aceuchal	Entrín Bajo	Montijo	Santa Marta
Alange	Esparragalejo	Morera (La)	Solana de los Barros	
Aldea de Retamar	Garrovilla (La)	Nava de Santiago (La)	Torremayor	
Aljucén	Guareña	Nogales	Torremejía	
Almendralejo	Hinojosa del Valle	Oliva de Mérida	Trujillanos	
Arroyo de San Serván	Hornachos	Palomas	Valdetorres	
Calamonte	Lácara	Puebla de la Calzada	Valverde de Mérida	
Carmonita	Llera	Puebla de la Reina	Villafranca de los Barros	
Cordobilla de Lácara	Lobón	Puebla del Prior	Villagonzalo	
Corte de Peleas	Manchitas	Ribera del Fresno	Villalba de los Barros	
Cristina	Mérida	San Pedro de Mérida	Zarza (La)	
Don Álvaro	Mirandilla			

EAT Localidades atendidas	Sector Villanueva de la Serena			
	Acedera	Fuenlabrada de los Montes	Monterrubio	Siruela
Baterno	Garbayuela	Navalvillar de Pela	Talarrubias	
Benquerencia de la Serena	Gargáligas	Orellana de la Sierra	Tamurejo	
Cabeza del Buey	Garlitos	Orellana la Vieja	Valdecaballeros	
Campanario	Guarda (La)	Palazuelo	Valdehornillos	
Campo Lugar	Haba (La)	Peñalsordo	Valle de la Serena	
Capilla	Helechosa de los Montes	Puebla de Alcocer	Villanueva de la Serena	
Casas de Don Pedro	Hernán Cortés	Pueblo de Alcollarín	Villar de Rena	
Castilblanco	Herrera del Duque	Quintana de la Serena	Villarta de los Montes	
Castuera	Higuera de la Serena	Rena	Vivares	
Coronada (La)	Magacela	Risco	Zalamea de la Serena	
Don Benito	Malpartida de la Serena	Ruecas	Zarza-Capilla	
Torviscal (El)	Medellín	Santa Amalia	Zurbarán	
Esparragosa de la Serena	Mengabril	Santi-Spiritus		
Esparragosa de Lares				

EAT Localidades atendidas	Sector Zafra			
	Ahillones	Fregenal de la Sierra	Malcocinado	Trasierra
Alconera	Fuente de Cantos	Medina de las Torres	Usagre	
Atalaya	Fuente del Arco	Monesterio	Valencia de las Torres	
Azuaga	Fuente del Maestre	Montemolín	Valencia del Mombuey	
Berlanga	Fuentes de León	Oliva de la Frontera	Valencia del Ventoso	
Bienvenida	Granja de Torrehermosa	Peraleda del Zaucejo	Valle de Matamoros	
Bodonal de la Sierra	Higuera de Llerena	Puebla de Sancho Pérez	Valle de Santa Ana	
Burguillos del Cerro	Higuera la Real	Puebla del Maestre	Valverde de Burguillos	
Cabeza de la Vaca	Jerez de los Caballeros	Reina	Valverde de Llerena	
Calera de León	Lapa (La)	Retamal de Llerena	Villagarcía de la Torre	
Calzadilla de los Barros	Parra (La)	Salvatierra de los Barros	Villanueva del Fresno	
Campillo de Llerena	Llerena	Santos de Maimona (Los)	Zafra	
Casas de Reina	Maguilla	Segura de León	Zahinos	
Feria				

**TABLA 13. EQUIPOS DE ATENCIÓN TEMPRANA - PROVINCIA DE CÁCERES**

EAT Localidades atendidas	Sector Cáceres			
	Albalá	Carbajo	Monroy	Talaván
Alcántara	Casar de Cáceres	Montánchez	Torre de Santa María	
Alcuéscar	Cedillo	Navas del Madroño	Torremocha	
Aldea del Cano	Garrovillas de Alconétar	Piedras Albas	Torreorgaz	
Aliseda	Herrera de Alcántara	Salorino	Torrequemada	
Arroyo de la Luz	Herreruela	Salvaterra de Santiago	Valdefuentes	
Arroyomolinos	Hinojal	Santiago de Alcántara	Valencia de Alcántara	
Botija	Malpartida de Cáceres	Santiago del Campo	Zarza de Montánchez	
Brozas	Mata de Alcántara	Sierra de Fuentes		
Cáceres	Membrío			

EAT Localidades atendidas	Sector Coria			
	Acebo	Coria	Moraleja	Santibáñez el Alto
Acehuche	Descargamaría	Morcillo	Torre de Don Miguel	
Aceitunilla	Eljas	Nuñomoral	Torrecilla de los Ángeles	
Cadalso	Fragosa	Palomero	Torrejoncillo	
Calzadilla	Gata	Pedroso de Acim	Valverde del Fresno	
Caminomorisco	Guijo de Coria	Perales del Puerto	Vegaviana	
Casar de Palomero	Guijo de Galisteo	Pesga (La)	Villa del Campo	
Casares de las Hurdes	Hernán Pérez	Pinofranqueado	Villasbuenas de Gata	
Casas de Don Gómez	Holguera	Portaje	Villamiel	
Casillas de Coria	Hoyos	Portezuelo	Villanueva de la Sierra	
Ceclavín	Huélaga	Pozuelo de Zarzón	Zarza la Mayor	
Cerezo	Marchagaz	Robledillo de Gata		
Cilleros	Mohedas de Granadilla	San Martín de Trevejo		

EAT Localidades atendidas	Sector Navalmoral de la Mata			
	Abertura	Castañar de Ibor	Majadas de Tiétar	Santa Cruz de la Sierra
Alcollarín	Conquista de la Sierra	Miajadas	Santa Marta de Magasca	
Aldea del Obispo (La)	Cumbre (La)	Navalmoral de la Mata	Saucedilla	
Aldeacentenera	Deleitosa	Navalvillar de Ibor	Serrejón	
Alía	Escorial	Navezuelas	Talayuela	
Almaraz	Fresnedoso de Ibor	Pantano de Cijara	Tiétar	
Almoharín	Garcíaz	Peraleda de la Mata	Toril	
Belvís de Monroy	Garvín	Peraleda de San Román	Torrecilla de la Tiesa	
Berzocana	Gordo (El)	Plasenzuela	Trujillo	
Bohonal de Ibor	Guadalupe	Pueblonuevo del Miramontes	Valdecañas del Tajo	
Campillo de Deleitosa	Herguijuela	Puerto de Santa Cruz	Valdelacasa del Tajo	
Campolugar	Ibahernando	Robledillo de Trujillo	Valdemorales	
Cañamero	Jaraicejo	Robledollano	Villamesías	
Carrascalejo	Logrosán	Rosalejo	Villar del Pedroso	
Casas de Miravete	Madrigalejo	Santa Ana	Zorita	
Casatejada	Madroñera			

EAT Localidades atendidas	Sector Plasencia			
	Abadía	Casas del Monte	Losar de la Vera	Serradilla
Aceituna	Cuacos de Yuste	Madrigal de la Vera	Taraveruela de la Vera	
Ahigal	Galisteo	Malpartida de Plasencia	Tejeda de Tiétar	
Aldeanueva de la Vera	Garganta (La)	Mirabel	Tonarvacas	
Aldeanueva del Camino	Garganta la Olla	Montehermoso	Torno (El)	
Arroyomolinos de la Vera	Gargantilla	Navaconcejo	Torrejón el	
Baños de Montemayor	Gargüera	Oliva de Plasencia	Torrejón el Rubio	
Barrado	Granja (La)	Pasarón de la Vera	Torremenga	
Cabezabellosa	Grimaldo	Piornal (El)	Valdastillas	
Cabezuela del Valle	Guijo de Granadilla	Plasencia	Valdeobispo	
Cabrero	Guijo de Santa Bárbara	Rebollar	Valverde de la Vera	
Cañaverál	Hervás	Riolobos	Viandar de la Vera	
Carcaboso	Jaraíz de la Vera	Robledillo de la Vera	Villanueva de la Vera	
Casas de Millán	Jarandilla de la Vera	Santibáñez el Bajo	Villar de Plasencia	
Casas del Castañar	Jerte	Segura de Toro	Zarza de Granadilla	

Para las niñas y niños con Enfermedades Raras escolarizados en Centros de Educación Infantil y Primaria a partir de 3 años, se cuenta con los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica Generales (EOEP), con el cual se contacta a través del propio Centro Educativo. Se enumeran en las siguientes tablas 14 y 15, los equipos de orientación educativa y psicopedagógica generales de la provincia de Badajoz y Cáceres.

**TABLA 14. EQUIPOS DE ORIENTACIÓN EDUCATIVA Y PSICOPEDAGÓGICA GENERALES  
PROVINCIA DE BADAJOZ**

EOEP General	Alburquerque
EOEP General	Almendralejo
EOEP General	Azuaga
EOEP General	Badajoz-1
EOEP General	Badajoz-2
EOEP General	Castuera
EOEP General	Don Benito / Villanueva de la Serena
EOEP General	Jerez de los Caballeros
EOEP General	Mérida
EOEP General	Montijo
EOEP General	Olivenza
EOEP General	Talarrubias
EOEP General	Zafra

**TABLA 15. EQUIPOS DE ORIENTACIÓN EDUCATIVA Y PSICOPEDAGÓGICA GENERALES  
PROVINCIA DE CÁCERES**

EOEP General	Sector Brozas
EOEP General	Sector Cáceres-1
EOEP General	Sector Cáceres-2
EOEP General	Sector Cañamero
EOEP General	Sector Coria
EOEP General	Sector Hurdes
EOEP General	Sector Jaraíz de la Vera
EOEP General	Sector Navalmoral de la Mata
EOEP General	Sector Plasencia
EOEP General	Sector Sierra de Gata
EOEP General	Sector Trujillo

En el caso de los Institutos de Educación Secundaria, cada centro cuenta con su propio Departamento de Orientación, con Orientador/a y Educador/a Social, con funciones análogas.



Además de esto, se cuentan con Equipos Específicos Provinciales en torno a diferentes tipos de Discapacidad, (Tablas 16 y 17) que podrán participar en las valoraciones y seguimiento del alumnado con ER en colaboración con los Servicios de Orientación anteriores. Estos equipos serían los siguientes:

**TABLA 16. EQUIPOS DE ORIENTACIÓN EDUCATIVA Y PSICOPEDAGÓGICA ESPECÍFICOS  
PROVINCIA DE BADAJOZ**

EOEP Específico	EOEP Específico de Atención al Alumnado con Deficiencia Auditiva
EOEP Específico	EOEP Específico de Atención al Alumnado con Deficiencia Visual
EOEP Específico	EOEP Específico de Atención al Alumnado con Trastorno del Espectro Autista
EOEP Específico	EOEP Específico de Atención al Alumnado con Trastornos Graves de Conducta

**TABLA 17. EQUIPOS DE ORIENTACIÓN EDUCATIVA Y PSICOPEDAGÓGICA ESPECÍFICOS  
PROVINCIA DE CÁCERES**

EOEP Específico	EOEP Específico de Atención al Alumnado con Deficiencia Auditiva
EOEP Específico	EOEP Específico de Atención al Alumnado con Deficiencia Visual
EOEP Específico	EOEP Específico de Atención al Alumnado con Trastorno del Espectro Autista
EOEP Específico	EOEP Específico de Atención al Alumnado con Trastornos Graves de Conducta

Dentro de los recursos actuales para la formación del profesorado se encuentra la Red de Centros de Profesores y Recursos (CPR), donde se da una amplia oferta formativa al personal docente. Por un lado los CPR ofertan formación planificada en el propio CPR; y además, cada centro educativo puede ponerse en contacto con el que le corresponde por sectorización y solicitar formación específica y amplia sobre diferentes aspectos, entre ellos aspectos concretos a Enfermedades Raras. Los CPR existentes vienen mostrados en las siguientes tablas 18 y 19:

**TABLA 18. CPR DE LA PROVINCIA DE BADAJOZ**

Centro de Profesores y Recursos de Almendralejo
Centro de Profesores y Recursos de Azuaga
Centro de Profesores y Recursos de Badajoz
Centro de Profesores y Recursos de Castuera
Centro de Profesores y Recursos de Don Benito
Centro de Profesores y Recursos de Jerez de los Caballeros
Centro de Profesores y Recursos de Mérida
Centro de Profesores y Recursos de Talarrubias
Centro de Profesores y Recursos de Zafra

**TABLA 19. CPR DE LA PROVINCIA DE CÁCERES**

Centro de Profesores y Recursos de Brozas
Centro de Profesores y Recursos de Cáceres
Centro de Profesores y Recursos de Caminomorisco
Centro de Profesores y Recursos de Coria
Centro de Profesores y Recursos de Hoyos
Centro de Profesores y Recursos de Jaraíz de la Vera
Centro de Profesores y Recursos de Navalmoral de la Mata
Centro de Profesores y Recursos de Plasencia
Centro de Profesores y Recursos de Trujillo

## 5. TRATAMIENTOS. MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

Como ya se ha expuesto, uno de los principales retos a los que se enfrentan las personas con enfermedades raras es la dificultad para obtener un diagnóstico y tratamiento adecuados, debido a la complejidad de estas patologías, su difícil conocimiento y baja prevalencia. En la práctica, es común que el tiempo entre la aparición de los primeros síntomas hasta el diagnóstico sea largo. Según el estudio ENSERIO (Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España) es de 5 años, y en uno de cada cinco casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico. Además, el establecimiento de un diagnóstico no garantiza la existencia de un tratamiento. Por un lado, las dificultades para el desarrollo de medicamentos efectivos y la baja tasa de retorno de la inversión los hacen poco atractivos para la industria farmacéutica y, por otro, las dificultades de acceso y su alto coste suelen ser barreras adicionales a las que las familias se tienen que enfrentar. No obstante, aunque muchas de estas enfermedades sean crónicas e invalidantes y no tengan un tratamiento específico, si se diagnostican precozmente, hay medidas terapéuticas que sí pueden mejorar la calidad de vida de las personas que las padecen.

Teniendo en cuenta todas estas dificultades, el abordaje de las ER precisa del desarrollo de estrategias globales, desde los niveles locales hasta los supranacionales, y desde la prevención hasta la investigación y formación, pasando por la atención sanitaria, el tratamiento y la atención sociosanitaria. La terapia debe contemplar desde el diagnóstico precoz y la atención temprana, hasta la rehabilitación y reinserción de las personas con ER. Dentro de las terapias farmacológicas incluimos los medicamentos huérfanos y coadyuvantes, los productos sanitarios y los dietoterápicos y de nutrición.

### Los medicamentos huérfanos en la Unión Europea (UE).

El Reglamento de la UE sobre medicamentos huérfanos (2000) constituyó la primera legislación que reconocía las necesidades terapéuticas no satisfechas de las personas con enfermedades raras. Este reglamento define al medicamento huérfano como aquel que:

- Se destina al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad crónica y que afecte a menos de cinco personas por cada diez mil en la UE

o

- Se destina al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad crónica y que, sin incentivos, la comercialización de dicho medicamento en la UE no generaría suficientes ingresos para justificar la inversión necesaria,

y

- Que no existe ningún método satisfactorio alternativo o, que de existir, el tratamiento propuesto aportaría un beneficio considerable.

Para incentivar la investigación en ER se han seguido varias estrategias:

- A través de la financiación pública.
- Estableciendo ventajas reguladoras para los medicamentos huérfanos.
- Permitiendo que el precio de mercado tenga en cuenta el retorno de la inversión.

La designación de un medicamento como huérfano conlleva importantes incentivos para las entidades fabricantes, entre otros, la exclusividad del mercado durante 10 años en caso de que se apruebe el medicamento. Sólo se aprobará otro medicamento huérfano similar para la misma indicación si aporta un beneficio considerable. Este periodo de exclusividad se alarga dos años más si con el medicamento se ha realizado un programa de investigación pediátrica acordado con la Agencia Europea de Medicamentos (EMA), independientemente de que, al final, se obtenga o no la indicación en niños y niñas.

Aunque se otorgan muchas designaciones de medicamentos huérfanos, solo un número reducido de ellos consiguen la autorización previa a su comercialización, dado que no completará su desarrollo investigador debido a problemas relacionados con el escaso conocimiento de las ER y la necesidad de inversiones económicas muy elevadas.

El Committee for Medicinal Products for Human Use (CHMP) de la EMA es el encargado de evaluar las solicitudes de autorización para la comercialización de medicamentos de uso humano, basado en los criterios de eficacia, seguridad y calidad presentados. Tras la autorización de comercialización, cada Estado de la Unión Europea establece las condiciones administrativas y económicas de dispensación farmacéutica en su ámbito territorial. El Comité ha establecido diversos procedimientos de autorización, autorización condicional, la aprobación acelerada, la designación de medicamento prioritario o los esquemas de desarrollo adaptativos, que intentan facilitar el acceso de los medicamentos a las personas afectadas.

La evolución del número de medicamentos huérfanos autorizados en Europa, demuestra que el reglamento ha sido un éxito a la hora de incentivar a las empresas farmacéuticas a desarrollar este tipo de medicamentos. En la figura C, se relacionan los medicamentos huérfanos autorizados cada año desde 2006 a 2018.

## Clasificación por fecha de la AC en orden decreciente

2011	BYDAPT	DELTYBA	TQBI POOSALEN
ALDFISEL	SPINRAVA	GAZYVARO	VOTURNA
AMOLEIA	XERMELO	GANLIRPAS	VYNDAQEL
CABLIVY	ZELJULA	IMBRUVICA	2010
GRYDEVITA	2010	KETOCONAZOLE HFA	APZERRA
JORVEZA	ALPROLIX	KOLBAM	TEPACINA
KYMBLAH	COAGADEX	SCENESSE	VPRIV
LAMZIDE	DARZALEX	SIRTURO	2009
LUXTLRINA	GALAFOLD	SYLVANT	CRYSTON
MEPSEVI	IDELVION	TRANSILARNA	FIRDAPSE
MYALEPTA	LARTRUVYD	VMZ29	IMPACT
MYLOTARG	NINLARO	2011	MOZORA
NAMUSOLA	OCALIVA	DEFITELID	NPLATE
ONPATRO	ONIVYDE	ICLUBIG	REYORA
POTELIGEO	SOMAVIT TOC	IMNOVID	TORSEL
PREVYMS	STRIMVELIS	OPSUMIT	YONDELIS
SYMKEVI	ISAKZ	CRPHACOL	ZAVESCA
TARGACTO	ZALMONS	PROCYCBI	2008
TROSEDI	2011	REVLMO	2007
VERNAZA	BLINCYTO	2011	FINAZR
VYXEOS	CERDELGA	ADCFTRB	ELVAN
YESCARTA	CRESEMBA	BRONCHITOL	VIDAZA
2011	FARYDAK	2007	2007
BAVENIO	METLIZ	SACOSER	NOVELON
BESPONSA	HOLDCLAR	KALYDECO	SCLIRIS
BRINELRA	KANUMA	NEXIBRID	TASQIN
CHENODEOXYCHOLIC ACID LEADANT	KYPROLIS	REVESTIVE	2006
CYSTADROPS	DFEV	SIGNFOR	2005
LEDVIGA	RAVICTI	XALUPRINE	NEXAVAR
LITATHERA	RAXONE	2011	
NATPAR	STRENSQ	CARBAGLU	
ONERVATE	2011	ESBRET	
QARZIBA	ADEMVAS	PLENADREN	
	COMETRIQ		

Figura C. Relación del número de medicamentos huérfanos autorizados en Europa por año.

## La situación en Extremadura.

En España, tras la autorización por parte de la EMA, se procede a fijar precio y condiciones de financiación y se autoriza su comercialización. La mayoría de los medicamentos designados como huérfanos y autorizados por la EMA para su comercialización pertenecen a alguna de las categorías de prescripción médica restringida, definidas en el artículo 24 del Real Decreto 1345/2007, como Medicamentos de Uso Hospitalario o Medicamentos de Diagnóstico Hospitalario y se dispensan en los Servicios de Farmacia de los Hospitalarios.

Según datos de la Asociación Española de Laboratorios de medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos (AELMHU), entre 2002 y 2018, la EMA ha autorizado 118 medicamentos huérfanos en Europa, pero solo 61 se han llegado a comercializar en nuestro país.

Los Informes de Posicionamiento Terapéutico (IPT) coordinados por la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, que se realizan actualmente como documento de apoyo a la fijación de precio, valorando la aportación terapéutica de los distintos medicamentos, han supuesto un avance en la unificación de las condiciones de utilización de los nuevos medicamentos.

A nivel autonómico en Extremadura, es la Comisión Central de Farmacia y Terapéutica del SES la que establece los protocolos comunes de utilización de los medicamentos a través de los diferentes grupos técnicos de trabajo, y la Comisión de Uso Compasivo habilita el acceso en condiciones especiales, bien a través de ensayos clínicos o de acceso precoz por la la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), cuando el medicamento no tiene resolución de financiación, garantizando las mismas condiciones a la totalidad de pacientes del SES. La participación en ensayos clínicos es una fórmula excelente para profundizar en el conocimiento de estas enfermedades y de impulsar la investigación.

El acceso a los productos sanitarios y a los productos dietéticos incluidos en la cartera de servicio, se realizan de forma habitual a través de receta médica, o a través de los centros de salud y servicios de farmacia de los hospitales.

Actualmente están en pleno desarrollo nuevas tecnologías y terapias avanzadas, basadas en la gestión de grandes bases de datos (*big data*, registros) y biobancos, cuyo uso genera nuevas expectativas. La colaboración en red para compartir material e información van a permitir mejorar el conocimiento de esta enfermedades y el desarrollo de nuevas terapias.

El consumo de medicamentos huérfanos ha seguido una tendencia creciente. Presentamos a continuación, en la tabla 20, los datos de consumo del SES en euros, referidos al periodo 2016-2018 (Fuente de datos Farmatool). Desde el Año 2016 el crecimiento en euros ha sido del 85%.

**TABLA 20. CONSUMO DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS DEL SES EN EUROS. 2016-2018**

PRINCIPIO ACTIVO	INDICACION	2016	2017	2018
A05AA04 - Acido obeticolico	- Tratamiento de la colangitis biliar			137.918,22
A16AA05 - Acido carglumico	- Hiperamoniemia	6.910,26	1.400,44	96.447,09
A16AB10 - Velaglucerasa Alfa	- Gaucher de tipo 1	212.218,54	221.925,96	99.416,48
A16AX07 - Sapropterina	- Fenilcetonuria (PKU)	409.563,65	388.961,25	507.451,70
A16AX08 - Teduglutida	- Síndrome de intestino corto (SIC)		85.446,21	461.409,14
A16AX09 - Glicerol, fenilbutirato de	- Trastornos del ciclo de la urea (TCU)			9.669,66
A16AX10 - Eliglustat	- Gaucher de tipo 1		41.358,38	606.592,96
B02BX04 - Romiplostim	- Púrpura Trombocitopénica Inmune (Idiopática) (PTI)	55.938,39	54.679,85	127.249,08
B06AC02 - Icatibanto	- Angioedema hereditario (AEH)	50.517,73	57.412,47	116.769,04
C02KX04 - Macitentan	- Hipertensión arterial pulmonar (HAP)	43.335,65	78.419,32	133.458,87
C02KX05 - Riociguat	- Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica (HPTEC) inoperable, - Hipertensión pulmonar tromboembólica crónica (HPTEC) persistente o recurrente	117.279,89	243.421,23	233.231,56
J01DF01 - Aztreonam	- Infección pulmonar crónica por Pseudomonas aeruginosa en pacientes con fibrosis quística (FQ)	126.186,49	99.839,85	118.559,78
J01GB01 - Tobramicina	- Pseudomonas aeruginosa en adultos con fibrosis quística	30.329,82	11.665,30	
J02AC05 - Isavuconazol	- Caspergilosis invasiva - Mucormicosis		3.188,57	85.016,29
L01AC01 - Tiotepa	-Trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH) alogénico o autólogo	6.469,63		19.006,02
L01BC07 - Azacitidina	- Trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH)	692.248,71	655.964,44	738.575,78
L01BC08 - Decitabina	- Leucemia mieloide aguda (LMA)	64.623,85	45.480,16	39.933,80
L01CX01 - Trabectedina	- Sarcoma de tejidos blandos	58.338,24	131.065,29	172.898,80
L01XC12 - Brentuximab vedotina	- Linfoma de Hodgkin	300.108,56	75.405,50	425.281,99
L01XC15 - Obinutuzumab	- Leucemia Linfática Crónica		78.676,66	84.732,62
L01XC24 - Daratumumab	- Mieloma múltiple	40.948,13	758.296,69	1.294.185,67
L01XC27 - Olaratumab	- Sarcoma de partes blandas		15.454,00	108.691,38
L01XE05 - Sorafenib	- Carcinoma hepatocelular - Carcinoma de células renales - Carcinoma diferenciado de tiroides	547.212,84	363.909,84	454.531,11
L01XE08 - Nilotinib	- Leucemia mieloide crónica (LMC)	1.070.676,88	1.033.910,46	1.302.292,67
L01XE09 - Temezirolimus	- Carcinoma de células renales - Linfoma de células del manto	53.289,60	5.241,60	873,60
L01XE10 - Everolimus	- Angiomiolipoma renal asociado con el complejo Esclerosis Tuberosa (CET) - Astrocitoma subependimario de células gigantes (SEGA) asociado con el complejo esclerosis tuberosa (CET)	392.890,20	477.956,54	505.568,03

PRINCIPIO ACTIVO	INDICACION	2016	2017	2018
L01XE24 - Ponatinib	- Leucemia mieloide crónica (LMC)			8.626,17
L01XE27 - Ibrutinib	- Linfoma de células del manto (LCM) - Leucemia linfocítica crónica	769.405,30	1.416.396,02	2.218.671,33
L01XE31 - Nintedanib	- Fibrosis pulmonar idiopática (FPI).	103.651,13	191.595,86	353.285,96
L01XX19 - Irinotecan	- Adenocarcinoma de páncreas			12.929,28
L01XX45 - Carfilzomib	- Mieloma Múltiple	4.504,78	120.878,71	250.066,27
L03AX15 - Mifamurtida	- Osteosarcoma de alto grado resecable no metastásico		10.814,67	
L03AX16 - Plerixafor	- Potenciar la movilización de células madre hematopoyéticas a sangre periférica	10.947,08	21.885,03	
L04AA25 - Eculizumab	- Síndrome Hemolítico Urémico - Hemoglobinuria paroxística nocturna( HPN)	824.154,24	1.298.439,56	1.477.817,87
L04AC11 - Siltuximab	- Tratamiento de la enfermedad de Cast			9.255,17
L04AX04 - Lenalidomida	- Mieloma múltiple - Síndromes mielodisplásicos - Linfoma de células del manto	3.008.039,72	3.197.861,25	4.816.606,70
L04AX05 -Pirfenidona	- Tratamiento de la fibrosis pulmonar idiopática (FPI) leve a moderada	464.241,23	787.477,16	1.080.511,64
L04AX06 - Pomalidomida	- Mieloma Múltiple	852.389,46	972.343,05	635.177,74
M09AX07 - Nusinersen	- Atrofia Muscular Espinal 5q			433.305,60
N03AF03 - Rufinamida	- Crisis asociadas al Síndrome de Lennox-Gastaut		190,72	806,82
N06BC01 - Cafeina	- Tratamiento de la Apnea primaria de los recién nacidos prematuros	16.001,27	31.304,64	29.139,01
R07AX02 - Ivacaftor	- Fibrosis quística (FQ)	219.608,07	194.807,81	210.263,04
<b>TOTAL</b>		<b>10.552.029,33</b>	<b>13.140.961,95</b>	<b>19.421.678,74</b>

De los 41 medicamentos consumidos, 24 (59%) corresponden al grupo L (Antineoplásicos e Inmunomoduladores), 7 (17%) corresponden al grupo A (Tracto Alimentario y Metabolismo). El resto está muy repartido por el resto de los grupos ATC (Sistema de Clasificación Anatómica, Terapéutica, Química).

Estos datos están en consonancia con el informe de Orphanet, donde el 44% de los medicamentos autorizados pertenecen el grupo L (Antineoplásicos e Inmunomoduladores) de la clasificación ATC es el área terapéutica en la que mayor número de medicamentos han sido autorizados, seguida del área de aparato digestivo y metabolismo, con el 16% de los medicamentos autorizados.

## FORMACIÓN

La formación es un pilar básico para alcanzar una adecuada respuesta de profesionales a las necesidades sociosanitarias que se puedan plantear sobre ER en Extremadura.

La formación y la investigación deben desarrollarse en coordinación con todas las instituciones implicadas: Universidad de Extremadura, Consejerías competentes en materias de Salud, de Educación, de Políticas Sociales, de Empleo, Colegios Profesionales, Sociedades Científicas, etc.

### **Formación continuada de profesionales.**

La formación continuada de profesionales referida a las enfermedades raras es de fundamental importancia, para que se adquieran los conocimientos, habilidades y aptitudes necesarias para el abordaje de las distintas fases de la enfermedad, así como mantenerlos formados e informados sobre los avances científicos y tecnológicos en esta materia.

En Extremadura, se desarrollan actividades de formación continuada anualmente, dirigidas a profesionales sanitarios, y en algunas ocasiones no sanitarios, organizadas por la Administración sanitaria a través de la Escuela de Ciencias de la Salud y de la Atención Sociosanitaria (ECSAS), la Fundación para la Formación y la Investigación de Profesionales de Ciencias de la Salud de Extremadura (FUNDESALUD), la Escuela de Administración Pública y las Gerencias de Área de Salud; y por otras entidades (Sociedades Científicas, Colegios Profesionales, etc.) e instituciones (Consejería de Educación y Empleo, a través de los Centros de Profesores y Recursos, y Dirección General de Deportes, a través del Centro Extremeño de Formación Deportiva).

La Universidad de Extremadura también participa activamente en la Formación continuada de los profesionales, a nivel de Pregrado y Postgrado realizando cursos de perfeccionamiento, de Expertos Universitarios, Másteres Oficiales y Títulos Propios.

Los distintos colegios profesionales por su parte, imparten formación y capacitación de profesionales a través de cursos específicos.

El movimiento asociativo es de igual modo un recurso de gran capacidad para proporcionar Formación de calidad a los distintos colectivos profesionales que trabajan en ER. En Extremadura, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) a través de su Delegación, colabora activamente desde hace años, con las entidades institucionales en la formación de profesionales.

El Boletín Electrónico de Salud Pública (BESP), ofrece un apartado sobre enfermedades raras que recoge información científica y técnica de máxima actualidad. Este BESP se edita desde 2006, mensualmente y gratuitamente, y llega a unos 700 profesionales de toda España e incluso algunos países extranjeros.



## INVESTIGACIÓN

La investigación resulta fundamental para alcanzar los objetivos priorizados en el PIER principalmente los propios del ámbito de la biomedicina y de la salud. A través de la investigación epidemiológica y en servicios de salud es posible obtener información sobre la incidencia, la prevalencia, la morbimortalidad y el impacto sociosanitario de las ER de la población extremeña.

En Extremadura, las estrategias en investigación se implementan a través de: VII Programa Marco Europeo de Investigación, Plan Nacional de I+D+i, IV Plan Regional de I+D+i de Extremadura y el Plan de Salud de Extremadura.

En este sentido, la Comunidad Autónoma potencia la cooperación en investigación con distintas entidades e instituciones: Centro de Cirugía de Mínima Invasión “Jesús Usón”, Universidad de Extremadura, Instituto de Salud Carlos III, etc.

Además, se convocan anualmente ayudas de carácter público para la realización de proyectos de investigación, promovidas por la Consejería de Empleo, Empresa e Innovación y por la Consejería de Sanidad y Políticas Sociales.

La Consejería de Sanidad y Políticas Sociales a través de FUNDESALUD, cuya área de I+D+i, está formada por un grupo multidisciplinar de profesionales, ofrece a la comunidad científica sanitaria un servicio personalizado de apoyo y asesoramiento para el desarrollo de actividades asociadas al fomento y la dinamización de la I+D+i en Extremadura.

La investigación en el campo hospitalario, se promueve mediante la participación en ensayos clínicos, el desarrollo de proyectos enmarcados en Planes Nacionales de Investigación y en tesis doctorales, e incluso la creación de unidades funcionales específicas de investigación.

Las Unidades de Investigación de las áreas de Salud del SES permiten un acercamiento de la investigación a profesionales de las Ciencias de la Salud. El Centro de Investigación Clínica del Área de Salud de Badajoz (CICAB), como Unidad de investigación y ensayos clínicos, desarrolla una labor de investigación clínica con la difusión y transferencia de resultados de investigación obtenidos en la región en el ámbito de la salud.

La Universidad de Extremadura a través del Vicerrectorado de Investigación, Innovación e Infraestructura Científica, desarrolla un Plan de Iniciación a la Investigación, con acciones dirigidas a investigaciones que desarrollen trabajos en los distintos campos temáticos de investigación, entre los que se encuentran las Ciencias de la Salud.

El 14 de febrero de 2018 se aprobó por Consejo de Gobierno de la Junta de Extremadura la creación del Instituto Universitario de Biomarcadores de Patologías Moleculares (IBPM), con el fin de promover la investigación básica y aplicada de excelencia en biomarcadores de patologías moleculares, así como en otros aspectos relacionados con la biomedicina, y asesorar a personas o instituciones, públicas o privadas, en sus actuaciones relacionadas con las actividades

científicas en el campo de los biomarcadores de patologías moleculares entre las que se encuentran las enfermedades raras. (RESOLUCIÓN de 20 de febrero de 2018, de la Consejera, por la que se da publicidad al Acuerdo de 14 de febrero de 2018, del Consejo de Gobierno de la Junta de Extremadura, por el que se crea el Instituto Universitario de Biomarcadores de Patologías Moleculares. DOE nº 47, de 7 de marzo de 2018).

Igualmente, existen grupos de investigación en el Registro de Grupos de la Comunidad Autónoma que están trabajando sobre diversos aspectos relacionados con las enfermedades raras.

Desde diciembre de 2018 se encuentra registrado en el Red Nacional de Biobancos el Biobanco de Área de Salud de Badajoz. Esta plataforma tiene como objetivo apoyar una asistencia clínica e investigación biomédica de calidad, poniendo a disposición de la comunidad sanitaria y científica muestras biológicas humanas, tejidos y datos clínicos con todas las garantías éticas, legales y de calidad, convirtiéndose en la referencia para la gestión de muestras para un uso clínico y de investigación en Extremadura, donde las muestras de pacientes con enfermedades raras es una prioridad para este Biobanco.

En breve, está pendiente de aprobarse por el Consejo de Gobierno de Extremadura, el Convenio para la creación del Instituto Universitario de Investigación Biosanitaria de Extremadura (INUBE), que ya ha sido aprobado por el Consejo de Gobierno de la Universidad de Extremadura (UEX). Este Instituto se crea con el fin de fomentar, desarrollar e integrar la investigación biosanitaria de excelencia en el entorno de la Comunidad Autónoma de Extremadura, con especial atención a aquella investigación de carácter cooperativo, transversal y multidisciplinar y con objetivo marcadamente traslacional, priorizando la traslación de la investigación a la práctica clínica del sistema público de salud.

Se pretende que el INUBE sea un centro de investigación constituido conjuntamente entre la Universidad de Extremadura y la Junta de Extremadura, estando adscrito a la Consejería con competencia en materia de investigación sanitaria.

Constituiría un espacio de investigación biomédica multidisciplinar, basado en la investigación clínica y básica a nivel molecular o celular con el objetivo de la transferencia inmediata de los conocimientos a la realidad clínica. Esta investigación traslacional, sólo es posible en estructuras que combinan en un mismo lugar la medicina molecular con la práctica clínica de calidad; por ello, INUBE potenciará, además, la investigación de calidad clínica y epidemiológica y la tecnológica.

## NECESIDADES DETECTADAS EN ENFERMEDADES RARAS

### 1. NECESIDADES DE LAS PERSONAS AFECTADAS

#### Ámbito sanitario:

- Facilitar el acceso a las derivaciones de las personas con EPF a nivel nacional para segundas opiniones o para tratamientos especiales o canalizaciones permanentes a los centros de referencia nacional de cada ER.
- Facilitar el acceso a la atención temprana en las personas con ER y con discapacidad en todas las áreas de salud, sobre todo de aquellas que viven en pueblos más pequeños y más separados de los centros.
- Facilitación del personal de fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia y neuropsicología de los centros de atención primaria de salud, durante los periodos vacacionales de los centros educativos, para dar continuidad a la atención clínica del alumnado escolarizado con ER y necesidades específicas.
- Seguimiento unificado de especialistas hospitalarios para evitar errores de tratamiento (Coordinación de Atención Especializada.).
- Implantar la edad de atención en las consultas de neuropediatría hasta los 21 años.
- Asegurar las revisiones periódicas y el seguimiento hospitalario necesario.
- Existencia de datos e historial completo e informatizado accesibles a la totalidad de profesionales.
- Protocolos especiales en servicios de Urgencias para garantizar atención rápida y específica.
- Permitir la presencia de familiares en las UCI de forma continuada para comunicarse.
- Potenciar la promoción de la salud en Atención Primaria.
- Transición a la asistencia sanitaria adecuada en pacientes con ER (Derivaciones).
- Profesionales de especialidades médicas con formación en ER.
- Creación de la figura de gestor/a de casos (trabajador social).
- Asistencia psicológica de la familia.
- Designación de unidades especiales en la Comunidad Autónoma: Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR).
- Informes de AP (Atención Primaria) y AE (Atención Especializada) donde se incluyan actividades básicas e instrumentales de la vida diaria y acceso de los valoradores del CADEX a JARA.
- Vincular al CIP (Código Identificación Personal) en el caso de personas con diagnóstico de enfermedad rara, su patología en Orphanet para que los colectivos de profesionales de urgencias puedan rápidamente identificar si hay guía para atención en Urgencias de dicha patología.

- Creación en los principales hospitales, de consultas monográficas de ER en línea con la que existe en el hospital Universitario de Badajoz y en el Hospital de Mérida.
- Agilizar la derivación a centros de referencia fuera de la CCAA de Extremadura para tratamientos complejos de cirugía craneofacial y maxilofacial, servicios de neurocirugía, oftalmología y traumatología y cirugía plástica.
- Incluir en la cartera de servicios del SES el tratamiento de ortodoncia para las personas afectadas de ER con graves malformaciones maxilofaciales que provocan múltiples problemas a nivel dental.
- Posibilitar la gratuidad de tratamientos de ortodoncia a todas las personas afectadas por craneosinostosis.
- Acceso al diagnóstico y tratamiento en igualdad de condiciones en el conjunto del Sistema Nacional de Salud.
- Permitir el acceso a los tratamientos con medicamentos huérfanos.

#### **Ámbito educativo:**

- Unificación de citas médicas para evitar la pérdida de clases. Planificación de citas.
- Cubrir las necesidades de estimulación cognitiva, comunicativa-lingüística y otras de apoyo educativo.
- El alumnado con Enfermedades Raras precisa, principalmente, tres medidas de vital importancia para su escolaridad:
  - Proceso de escolarización ágil, contando con los recursos educativos y sociosanitarios precisos en la escuela donde se escolarice.
  - Procesos de valoración por parte de los Servicios de Orientación, en el que se establezcan necesidades educativas y se inicien trámites de actuaciones y medidas específicas, cuando sea necesario.
  - Seguimiento, orientación y ajuste de las medidas ordinarias y/o específicas puestas en marcha a lo largo de la escolaridad (por parte de equipos educativos y servicios de orientación).

En cuanto a otros aspectos y necesidades, dada la variabilidad de las enfermedades, dependerá de cada caso y siempre será valorado por los Servicios de Orientación.

- Ayuda de personal de enfermería y/o fisioterapia en el centro educativo en el caso de necesitarlo.
- Docentes para las largas estancias en el Hospital o en el domicilio por agravamiento de la enfermedad.
- Adaptación curricular real y no ideal.
- Profesionales educativos cualificados en ER.

- Integración en las actividades de centros de escolarización ordinaria (ej. escuela de verano, campamentos, excursiones, etc.).
- Dotación de los medios humanos y técnicos necesarios adaptados a las necesidades educativas del alumnado con ER: sistemas de comunicación aumentativa, tablets, comunicadores, elementos ortopédicos, etc.
- Planes centrados en la persona y estructuración de los Centros Específicos de Educación Especial para tal fin y no que el alumnado se adapte a la estructura del centro.
- Jornadas de análisis de la casuística del alumnado con ER

### **Ámbito social:**

- Valoración del grado de discapacidad, dependencia y minusvalía lo antes posible. Agilizar procedimientos.
- Apoyo al personal cuidador de personas afectadas por ER.
- Apoyo psicológico a familias de personas afectadas.
- Divulgación y publicidad para que todo el mundo conozca las enfermedades raras, con el objetivo de concienciación y sensibilización a la población. Inclusión en la sociedad a través de actividades.
- Plena eliminación de barreras arquitectónicas en todos los centros de las Administraciones Públicas (sanitarios, educativos, etc.).
- Cumplimiento de la normativa de personas con discapacidad: derechos, trabajo, plazas aparcamiento.
- Integración social adaptada a la capacidad funcional.

### **Ámbito económico:**

- Financiación de medicación, materiales de cura, cosméticos, material ortoprotésico. Ayudas en pañales y otro tipo de material no financiado por la seguridad social.
- Cubrir la totalidad de los gastos por desplazamientos a otras Comunidades Autónomas, por el SES.
- Cubrir todo lo necesario para el tratamiento por parte de las administraciones y no subvencionado parcialmente y tarde.
- Ayudas rápidas para adaptación de vivienda y vehículo.
- Ayudas estatales a las jornadas reducidas por cuidado de familias afectadas por ER.
- Adelantar la jubilación en familiares cuidadores con 30-35 años de cotización.
- Ayudas que se estimen necesarias para garantizar la igualdad.

### **Ámbito laboral:**

- Unificación de citas médicas para evitar ausencias en el trabajo.
- Mayor adecuación a las limitaciones y necesidades de las personas afectadas por ER.
- Más ofertas laborales para personas con discapacidad.
- Normalizar y legislar la igualdad de derechos.
- Inspeccionar y vigilar el efectivo cumplimiento de la normativa.
- Eliminación de barreras laborales.
- Conocimiento de la enfermedad por parte de la empresa.

### **Ámbito normativo:**

- Inclusión, en la normativa de Educación, de aspectos relativos a las Enfermedades Raras para atender a las personas afectadas, en el alumnado del centro, de una forma correcta. Esta medida está ya en desarrollo y se recogen aspectos en el borrador de Decreto por el que se regula la Educación Inclusiva y la Orientación Educativa y Profesional en la Comunidad Autónoma de Extremadura.
- Adecuación de la normativa a las necesidades reales de cada enfermedad.
- Inclusión en todos los convenios o estatutos de trabajadores de normativas específicas para personas afectadas, y madres y padres de personas afectadas.
- Ampliación del Real Decreto 1148/2011. Codificación del El síndrome de Robinow (SR) en el Anexo de Enfermedades. Ampliación del período de extinción (en el caso de SR a partir de 18 años es cuando más se necesita).
- Propuesta de inclusión de necesidades sociosanitarias e informe de las mismas en el Decreto de Atención a la Diversidad.
- Eliminación de la restricción de edad para la concesión de tarjetas de estacionamiento para personas con discapacidad, condición que discrimina a menores con discapacidad y, por tanto, también a sus padres y familiares.

## **2. NECESIDADES DE LOS PROFESIONALES**

### **Ámbito sanitario:**

- Creación de la figura de profesional de contacto desde Pediatría de Atención Primaria y un lugar de referencia organizado (físico, e-mail, teléfono) para aclarar las dudas de profesionales sanitarios y no actuar individualmente según criterio personal.
- Establecer circuitos de derivación a otros ámbitos: educativos y social para garantizar la atención integral de las personas afectadas.
- Necesidad de crear equipos multidisciplinares para la atención de pacientes con sospecha o diagnóstico de ER, Unidades de Referencia.

- Necesidad de crear un CSUR de ER en el SSPE.
- Ofertar mayor información sobre ER dirigida a profesionales sanitarios, al objeto de conseguir mayor implicación.
- Mayor coordinación con otros ámbitos de la atención a pacientes con ER (educativo y social) que favorezcan la atención integral de pacientes.
- Fomentar la investigación en ER.
- Garantizar la derivación a los centros con mayor experiencia en el tratamiento de la enfermedad que padecen.
- Dotar a los servicios de profesionales necesarios para cada enfermedad.
- Información y formación de las ER, general y específica, según necesidad.
- Elaboración de protocolos para las diferentes patologías.
- Establecimiento de sesiones clínicas inter e intrahospitalarias sobre casos de personas afectadas por ER.
- Proceso de laboratorio transparente para el personal clínico.
- Acceso a las pruebas diagnósticas genéticas previa valoración por el personal especialista clínico con formación específica adecuada.
- Establecimiento de la coordinación necesaria pediatría-población adulta.
- Reconocimiento, por parte de las gerencias de Área, de la labor realizada en los servicios implicados y asignación de los recursos necesarios.
- Disponer del profesional de neuropsicología con formación adecuada en población pediátrica para todas aquellas enfermedades raras que afecten al neurodesarrollo. Al menos 1 en cada Área de Salud y en los centros concertados a través del Marco Extremeño de Atención a la Discapacidad de Extremadura (MADEX).
- Disponer del profesional de Fisioterapia con formación adecuada en neurología infantil para todas aquellas enfermedades raras que afecten al neurodesarrollo. Al menos uno/a por cada Área de Salud.
- Implementar al menos una consulta monográfica en ER en la Comunidad que sea referencia para el diagnóstico diferencial, tratamientos y seguimiento de estas enfermedades. Estas consultas monográficas dispondrán de servicios terapéuticos que en coordinación con el resto de áreas, proveerán de manera especializada los apoyos y tratamientos adecuados.
- Existencia de un Mapa de derivación en Enfermedades Raras, al objeto de facilitar a cada profesional la vía y la unidad idónea de derivación.
- Creación de comités hospitalarios interdisciplinarios de ER, con celebración de reuniones mensuales o con la frecuencia necesaria para la presentación de casos nuevos.
- Posibilitar Interconsultas por Telemedicina con dichos Comités desde otros centros.
- Instauración del Diagnóstico prenatal no invasivo de aneuploidías.
- Instauración del Cribado Neonatal de Inmunodeficiencias.
- Facilitar y fomentar desde la Administración la incorporación de las distintas unidades asistenciales de la Comunidad Extremeña, a las redes de excelencia tanto nacionales como



Internacionales: Redes de Referencia Europeas (European Reference Network (ERN), o los CSUR nacionales (Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud). Así mismo fortalecer la presencia en Centros de Investigación Biomédica en Red (CIBER) y otras redes, fundaciones e instituciones (Orphanet, JMF, etc.).

- Programas de colaboración con otros centros tanto a nivel asistencial como docente y de investigación.
- Fortalecimiento de los laboratorios diagnósticos, tanto a nivel tecnológico, como profesional.
- Facilitar la derivación de estudios genéticos especiales a otros centros tanto del SNS como privados.
- Asegurar la equidad, en el acceso al sistema de salud, de pacientes, independientemente del lugar de residencia y del poder adquisitivo. Para ello, y entre otras medidas se deberían:
- Establecer circuitos de derivación claros a especialistas de referencia.
- Acceso por parte de profesionales especializados a las nuevas técnicas de diagnóstico genético, sobre todo de secuenciación masiva, para aumentar la tasa diagnóstica de pacientes, que implica un mejor seguimiento anticipatorio de los posibles problemas de salud que puedan aparecer evolutivamente.
- Establecer un protocolo con indicaciones específicas para diagnóstico prenatal de aneuploidías mediante estudio del ADN fetal libre en sangre materna aplicable a todas las gestantes de la Comunidad Autónoma.
- Formación continuada en centros de referencia.
- Formación de residentes.
- Programas de intercambio con otros centros.

### **Ámbito educativo:**

- Mayor información, sobre las ER dirigida a profesionales del ámbito educativo.
- Mayor relación y apoyo con el ámbito sanitario.
- Formación del profesorado general sobre Enfermedades Raras y necesidades educativas en la escuela.
- Formación del profesorado específica sobre la Enfermedad Rara del alumnado escolarizado en su centro.
- Organizar anualmente reuniones con profesionales sanitarios y con asociaciones de pacientes y familiares relacionadas, con el fin de sensibilizar e informar a la comunidad educativa sobre la enfermedad, tal y como recoge el actual 'Protocolo para la acogida y atención de los niños/as con Enfermedades Raras o Poco Frecuentes' en los Centros Educativos de Extremadura", como parte de la respuesta a este alumnado.
- Organización de formación específica sobre "Alumnado con Enfermedades Raras" a través de los Centros de Profesores y Recursos (CPR) de cada zona, sobre aspectos que consideren necesarios trabajar específicamente con el alumnado afectado de sus centros.



- Existencia de la colaboración necesaria con Sanidad para contar con personal formador especializado en las diferentes enfermedades raras que padece el alumnado. En muchos casos, no es preciso una formación completa, sino pequeños talleres o charlas informativas dentro del centro educativo concreto.
- Necesidad de personal sanitario de apoyo (fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia, neuropsicología, etc.).
- Formación de profesionales para su colaboración en detección de casos de ER en las aulas así como la integración de los mismos.
- Apoyo y asesoramiento a las familias por parte de profesionales del ámbito educativo (profesorado, equipos de orientación, etc.).

### **Ámbito social:**

- Facilitar lugares para la participación social de personas afectadas de una ER.
- Proporción de información de calidad a cualquier persona afectada que lo requiera.
- Concienciación y divulgación de las ER a profesionales del ámbito social (SS Base, etc.).
- Promoción de los “programas de respiro” tanto para personas afectadas como para las familias y personas cuidadoras.
- Favorecer el contacto con asociaciones de pacientes.
- Mejorar la agilidad en la valoración y la asignación de las prestaciones en promoción de la autonomía y atención a la dependencia para población con ER.
- Mejorar la agilidad en la asignación y el proceso de seguimiento de las prestaciones asignadas, sobre todo en población pediátrica.
- Considerar la definición y diseño de nuevos servicios sociales especializados, adaptados a las necesidades de esta población y la ubicación de la demanda.

### **Coordinación Intersectorial:**

Los Servicios de Orientación de la Consejería de Educación necesitan información y contacto continuo con los Servicios Sanitarios del SES, así como protocolos de colaboración continuada. Hay que tener en cuenta que los Servicios de Orientación precisan información mucho más detallada y técnica que los docentes de un centro educativo. Del mismo modo, se considera adecuado que profesionales sanitarios puedan obtener información concisa y especializada del ámbito educativo, directamente de sus profesionales.

Creación e implantación de un Protocolo para la Mejora de la Atención Temprana coordinado por el SEPAD y en cuya elaboración han participado la Consejería de Educación y Empleo de la Junta de Extremadura, el Servicio Extremeño de Salud (SES) y las entidades del tercer sector de acción social de personas con discapacidad. Su objetivo fundamental es el establecimiento de los instrumentos y mecanismos de coordinación y colaboración entre cada sector implicado, para la mejora de la Atención Temprana prestada a los niños y niñas de la región menores de seis años.

- Aún así, sería adecuado establecer protocolos que establezcan un contacto continuo y directo entre profesionales de los Servicios de Orientación y los diferentes colectivos profesionales de los Centros de Salud/Hospitales/CADEX, una vez autorizado por las familias (ya hay sectores donde se están llevando a cabo, por iniciativa de profesionales sanitarios y educativos). Estos permitirían el trasvase de información muy especializada que serviría para establecer diagnósticos y tratamientos en el ámbito clínico y necesidades educativas e intervenciones en el ámbito educativo, hacer un seguimiento conjunto y adecuar la intervención multidisciplinar.
- Se considera necesario también el volcado de aquella información que se considere relevante y útil entre Rayuela (Plataforma Educativa) y Jara (Plataforma Sanitaria), facilitando la comunicación continuada y eficiente, así como la consulta de información de profesionales de ambos ámbitos en el momento que la necesiten. Aspectos como fichas de salud del alumnado o informes sanitarios de los diversos protocolos de salud en los centros educativos podrían ser cumplimentados por esta vía, disminuyendo en gran medida la burocracia y los retrasos.

### **III. OBJETIVO GENERAL Y ÁREAS DE INTERVENCIÓN**



### III. OBJETIVO GENERAL Y ÁREAS DE INTERVENCIÓN

#### 1. OBJETIVO GENERAL

Reducir la morbilidad atribuible a las enfermedades raras o poco frecuentes en la población extremeña y asegurar una adecuada gestión de los recursos sociosanitarios al objeto de garantizar la accesibilidad, la calidad y la equidad de la atención a las personas afectadas y sus familiares.

#### 2. ÁREAS DE INTERVENCIÓN

Como ya se expuso en el capítulo del proceso de elaboración del Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023, se conforman ocho Áreas de Intervención que recogen un total de 16 objetivos específicos. En la Tabla 21 se resumen todas las Áreas de Intervención con cada uno de sus objetivos.

**TABLA 21. ÁREAS DE INTERVENCIÓN Y OBJETIVOS ESPECÍFICOS DEL PIER**

<b>Área de información sobre las enfermedades raras</b>
<b>Objetivo 1.-</b> Proporcionar información sobre enfermedades raras y recursos disponibles a personas afectadas y familiares, a profesionales de los diferentes ámbitos implicados, y a la población general.
<b>Objetivo 2.-</b> Potenciar la coordinación entre los distintos niveles de atención a nivel autonómico, estatal e internacional para informar sobre los recursos disponibles en enfermedades raras.
<b>Área de prevención primaria y detección precoz</b>
<b>Objetivo 3.-</b> Desarrollar estrategias de prevención primaria dirigidas a reducir la incidencia de enfermedades raras.
<b>Objetivo 4.-</b> Detectar precozmente los casos de enfermedades raras, con criterios de equidad y accesibilidad.
<b>Área de sistemas de información</b>
<b>Objetivo 5.-</b> Incrementar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras en Extremadura.
<b>Área de atención sanitaria integral</b>
<b>Objetivo 6.-</b> Garantizar la asistencia sanitaria de las personas con enfermedades raras favoreciendo la continuidad en la atención y la accesibilidad a los recursos necesarios.
<b>Objetivo 7.-</b> Estructurar una red integrada que permita extender la atención específica a las enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura.
<b>Objetivo 8.-</b> Potenciar la humanización en la asistencia sanitaria integral a pacientes con enfermedades raras y familiares.
<b>Área de tratamientos</b>
<b>Objetivo 9.-</b> Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras en todo el territorio nacional, así como productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad raras.
<b>Objetivo 10.-</b> Potenciar la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos de alta complejidad.

#### Área de atención integral. Ámbito educativo y social

**Objetivo 11.-** Facilitar, agilizar y normalizar el proceso de escolarización del alumnado con enfermedad rara.

**Objetivo 12.-** Informar, formar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras al objeto de acercar la problemática de las mismas al contexto educativo y lograr la inclusión de menores con enfermedad rara durante la etapa escolar y su normalización social, incorporando nuevos conocimientos y replanteando creencias y miedos.

**Objetivo 13.-** Mejorar la accesibilidad en los procesos de reconocimiento del grado de discapacidad y de dependencia en los casos de personas afectadas por enfermedad rara.

**Objetivo 14.-** Mejorar la cobertura de servicios orientados a la integración en la comunidad, al aumento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de personas afectadas por enfermedad rara en situación de dependencia.

#### Área de formación

**Objetivo 15.-** Impulsar la formación en enfermedades raras de profesionales y personas implicadas en la atención de las mismas.

#### Área de investigación

**Objetivo 16.-** Impulsar y difundir la investigación sobre enfermedades raras.

## ÁREA DE INFORMACIÓN SOBRE LAS ENFERMEDADES RARAS

Existe un déficit importante en el conocimiento médico y científico sobre la mayoría de las enfermedades raras. Ello conlleva dificultades añadidas para alcanzar el diagnóstico, altera la calidad de la atención y acrecienta el sentimiento de aislamiento y vulnerabilidad de las personas afectadas.

Menos de 800 enfermedades raras disponen de un mínimo de conocimiento científico. En conjunto cerca de 7.000 enfermedades han sido identificadas, y aproximadamente cinco nuevas patologías son descritas cada semana en el mundo, de las cuales el 80% son de origen genético y el 20% restante se debe a causas infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas o proliferativas.

Las enfermedades raras afectan a cualquier persona siendo muy variable la edad de aparición de los primeros síntomas, ya que la mitad puede manifestarse en el nacimiento o durante la niñez, y la otra mitad en la edad adulta. Presentan, igualmente, una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también de una persona a otra que sufre la misma enfermedad en función del grado de afección y de evolución.

Una información exacta, actualizada y en un formato adaptado a las necesidades de profesionales y de personas afectadas, es un elemento clave para mejorar el diagnóstico, la atención y las condiciones de vida de las personas afectadas y sus familias.

En la última década las enfermedades raras han adquirido una gran visibilidad en la sociedad actual, debido principalmente a la labor de concienciación impulsada por las asociaciones de

pacientes y apoyada por numerosas instituciones y personajes públicos. Sin duda esta labor de sensibilización y normalización contribuye en gran medida a la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias.

No obstante, con frecuencia personas afectadas y sus familiares, colectivos profesionales implicados y la población en general, encuentran dificultades para obtener información actualizada sobre las enfermedades raras y los recursos disponibles para su abordaje en las diferentes etapas.

En consecuencia, para mejorar la atención a las personas afectadas se precisa tener acceso en tiempo real a información fiable, actualizada y pertinente sobre las distintas enfermedades raras, a recomendaciones de práctica clínica validadas y actualizadas, y a todos los recursos existentes, identificando dónde están y cómo acceder a ellos.

### **OBJETIVO 1.- PROPORCIONAR INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS Y RECURSOS DISPONIBLES A PERSONAS AFECTADAS Y FAMILIARES, A PROFESIONALES DE LOS DIFERENTES ÁMBITOS IMPLICADOS, Y A LA POBLACIÓN GENERAL.**

#### **LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

##### **1.1. Desarrollo y/o colaboración en campañas informativas y otras actuaciones de sensibilización sobre enfermedades poco frecuentes dirigidas a la población general y a profesionales de los diferentes ámbitos implicados.**

###### **Responsables:**

- Consejerías con competencias en materia de Salud, Políticas Sociales y Educación.
- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección Gerencia del SEPAD.

###### **Evaluación:**

- Número y tipo de actuaciones desarrolladas dirigidas a población general. Número de personas beneficiarias.
- Número y tipo de actuaciones desarrolladas dirigidas a profesionales de los diferentes ámbitos implicados. Población diana. Número de personas beneficiarias.

##### **1.2. Difusión a través de la página Web de la Consejería competente en materia de Sanidad de información actualizada y fuentes de información fiables sobre enfermedades raras dirigidas a la población general.**

###### **Responsables:**

- Dirección General competente en materia de Planificación Sanitaria.

**Evaluación:**

- Existencia y disponibilidad de un apartado específico sobre enfermedades raras en la página Web.
- Nº y tipo de contenidos publicados en el último año. Última fecha de actualización.

**1.3. Difusión del Plan Integral de Enfermedades Raras a las instituciones y profesionales relacionados con la prevención, el diagnóstico y la atención a las enfermedades raras, así como a las asociaciones de pacientes y a la población general.**

**Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- Dirección General competente en Planificación Sanitaria.

**Evaluación:**

- Desarrollo de una rueda de prensa sobre la aprobación del PIER.
- Publicación del PIER en el portal Web de las diferentes administraciones implicadas: Consejería competente en Sanidad, SES, SEPAD, Consejería competente en Educación, y otras.
- Publicación del PIER en la página Web de FEDER Extremadura.

**1.4. Impulso de la información sobre teratógenos a la mujer durante el periodo previo a la concepción y en el embarazo.**

**Responsables:**

- Dirección General competente en Salud Pública.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Existencia y disponibilidad de herramientas o recursos informativos sobre teratógenos en las consultas de atención primaria y hospitalaria relacionadas con la planificación familiar y el seguimiento del embarazo.
- Realización de al menos una campaña informativa dirigida a la población general sobre agentes teratógenos en el embarazo.

**1.5. Difusión, a través de Internet y redes sociales adecuadas, de información actualizada y de fuentes de información fiables sobre ER, dirigidas a la población general.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Consejería competente en materia de Sanidad.

**Evaluación:**

- Redes y páginas utilizadas.
- Entradas publicadas.



## **OBJETIVO 2.- POTENCIAR LA COORDINACIÓN ENTRE LOS DISTINTOS NIVELES DE ATENCIÓN A NIVEL AUTONÓMICO, ESTATAL E INTERNACIONAL PARA INFORMAR SOBRE LOS RECURSOS DISPONIBLES EN ENFERMEDEADES RARAS.**

### **LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

#### **2.1. Disponibilidad en el sistema Jara de información sobre las unidades o consultas de diagnóstico prenatal existentes en el Sistema Sanitario Público de Extremadura, patologías que abordan y vías de acceso.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Existencia en la Historia Clínica Digital de un apartado específico que permita acceder a información sobre las unidades o consultas de diagnóstico prenatal y las patologías que aborda cada uno de ellos.

#### **2.2. Dotación de los Servicios de Atención al Usuario de un acceso a la información sobre recursos diagnósticos disponibles en enfermedades raras, patologías que abordan y vías de acceso, para que puedan resolver dudas o consultas de las personas afectadas y familiares.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Gerencias de las áreas de salud.

**Evaluación:**

- Existencia y disponibilidad del acceso a dicha información desde los Servicios de Atención al Usuario de todas las áreas de salud.

### **ÁREA DE PREVENCIÓN PRIMARIA Y DETECCIÓN PRECOZ**

En el caso de las enfermedades raras, son pocas las que permiten realizar una prevención primaria de las mismas. Los factores ambientales pueden ser causantes de muchas malformaciones congénitas infrecuentes (teratógenos) y de cánceres infantiles.

La mayor parte de las enfermedades raras son genéticas, pero pueden también provenir de una exposición ambiental en el embarazo o más adelante, a menudo junto con una predisposición genética. Un ejemplo claro de ello lo constituye el Síndrome Alcohólico Fetal, de aparición precoz (la mayoría se manifiesta antes de los dos años de vida) y que provoca graves problemas en el desarrollo neurológico del niño como déficits motores, sensoriales o intelectuales.

En el caso de las enfermedades raras de origen genético, resulta importante poder realizar un asesoramiento genético adecuado, que pueda permitir la prevención primaria de las mismas.

La prevención primaria de las enfermedades poco frecuentes que por su etiología se pueden beneficiar de la misma, se llevará a cabo mediante medidas de salud pública en el período previo a la concepción y en el embarazo dirigidas a los principales factores determinantes de la salud como nutrición, obesidad, alcohol, tóxicos y contaminación ambiental.

En este sentido, la Educación para la Salud es una herramienta fundamental en la adquisición de hábitos saludables en la población. Todo ello, junto con la atención a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses de la gestación en el manejo de enfermedades crónicas, como la esterilidad, la diabetes y la epilepsia, constituye la base fundamental de la prevención primaria en este grupo de patologías.

Una de las etapas que entraña mayores dificultades para los colectivos afectados por enfermedades raras y sus familias es la del diagnóstico. Establecer el diagnóstico en fases precoces de la enfermedad resulta relevante no solo para el pronóstico y tratamiento, también puede determinar la aceptación y vivencias futuras de pacientes.

El objetivo es prevenir la transmisión de enfermedades genéticas hereditarias, acelerar los diagnósticos de forma que el abordaje terapéutico sea más temprano y evitar los problemas que conlleva el retraso en el diagnóstico, como el empeoramiento clínico de la salud intelectual, psicológica y física, así como el nacimiento de otros niños y niñas con la misma enfermedad rara.

Aunque los recursos sanitarios de nuestro país tienen suficiente capacidad para diagnosticar enfermedades complejas como son las enfermedades raras, es frecuente que las personas que las padecen realicen un peregrinaje por diferentes consultas y sean sometidas a diversas pruebas y exámenes complementarios sin obtener una respuesta adecuada, sufriendo un retraso en el diagnóstico de meses o incluso años.

Entre las diferentes causas o factores que condicionan este retraso diagnóstico se encuentra la complejidad inherente a la gran mayoría de estas patologías por su variabilidad en la expresividad clínica, el déficit formativo de profesionales sanitarios en relación a estas enfermedades, el déficit de investigación, la estructura organizativa de la atención sanitaria y una actividad asistencial en la que con frecuencia el intercambio de información entre diferentes niveles y especialistas no es lo fluido que debiera.

Los primeros contactos con los servicios sanitarios y los posteriores controles evolutivos y de respuesta a posibles tratamientos, pueden acompañarse de múltiples pruebas cuya utilidad debería evaluarse ya que en ocasiones no suponen beneficios para las personas afectadas. Deben evitarse hospitalizaciones prolongadas, el absentismo escolar o laboral, y la falta de coordinación asistencial.

### **OBJETIVO 3.- DESARROLLAR ESTRATEGIAS DE PREVENCIÓN PRIMARIA DIRIGIDAS A REDUCIR LA INCIDENCIA DE ENFERMEDADES RARAS.**

#### **LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

#### **3.1. Promoción de hábitos de vida saludables (alimentación sana, ejercicio físico, evitar el consumo de tabaco y alcohol, etc.) durante el período previo a la concepción y en el embarazo.**

**Responsables:**

- Dirección General competente en materia de Salud Pública.

**Evaluación:**

- Existencia y disponibilidad en la página Web de la Consejería competente en materia de Sanidad de información actualizada sobre hábitos saludables antes y durante el embarazo.
- Dotación de las consultas de atención primaria (medicina de familia, pediatría, enfermería, matrona) de material informativo dirigido a las mujeres en edad fértil sobre hábitos saludables antes y durante el embarazo.

#### **3.2. Potenciación de la administración de ácido fólico, para prevenir las anomalías congénitas del tubo neural y otras malformaciones, y del recordatorio a la mujer de concertar una visita preconcepcional.**

**Responsables:**

- Dirección General competente en Salud Pública.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- Gerencias de las áreas de salud.

**Evaluación:**

- Incremento del porcentaje de mujeres embarazadas con prescripción de ácido fólico por área de salud, durante el periodo de vigencia del Plan.
- Incremento del 20% en los datos de cobertura de la Consulta preconcepcional (Cartera de Servicios de Atención Primaria).

#### **3.3. Implantación de un programa de deshabituación tabáquica para abordar el tabaquismo activo y pasivo en el embarazo desde la Consulta preconcepcional o la primera visita de control del embarazo.**

**Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- Dirección General competente en Salud Pública.

**Evaluación:**

- Existencia, grado de implantación en las áreas de salud y resultado de un programa de deshabituación tabáquica.

- % de centros de salud que llevan a cabo el programa de deshabituación tabáquica dirigido a la embarazada, en cada área de salud.
- % de mujeres adheridas al programa, sobre el total de mujeres fumadoras según la última Encuesta Nacional de Salud publicada.
- % de mujeres adheridas al programa que dejan de fumar antes o durante el embarazo.

### **3.4. Detección y control del consumo de alcohol y otras sustancias en el embarazo.**

#### **Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- Dirección General competente en Salud Pública.

#### **Evaluación:**

- % de mujeres detectadas en la consulta preconcepcional que consumen alcohol u otras sustancias, sobre todas las mujeres que acuden a la consulta.
- % de mujeres detectadas en la consulta de seguimiento del embarazo que consumen alcohol u otras sustancias, sobre todas las mujeres que acuden a la consulta.
- % de mujeres consumidoras derivadas a unidades especializadas para evitar el consumo de alcohol u otras sustancias durante el embarazo, sobre todas las mujeres detectadas.
- % de mujeres que abandonan el consumo de alcohol u otras sustancias en el periodo preconcepcional, sobre todas las mujeres que acuden a la consulta.
- % de mujeres que abandonan el consumo de alcohol u otras sustancias durante el embarazo, sobre todas las mujeres que acuden a la consulta.

### **3.5. Detección del Síndrome Alcohólico Fetal en recién nacidos o menores de madres consumidoras de alcohol en el embarazo.**

#### **Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

#### **Evaluación:**

- Nº de pruebas realizadas por los servicios de pediatría hospitalaria para detectar el Síndrome Alcohólico Fetal en recién nacidos.
- Nº de pruebas realizadas por los servicios de pediatría de Atención Primaria para detectar el Síndrome Alcohólico Fetal en hijos de madres consumidoras de alcohol.

### **3.6. Puesta a disposición de profesionales sanitarios información actualizada sobre el balance riesgo-beneficio de la utilización de medicamentos durante el embarazo, especialmente en los tratamientos de enfermedades crónicas.**

#### **Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- Gerencias de las áreas de salud.
- Dirección General competente en Salud Pública.

**Evaluación:**

- Existencia grado de implantación en las áreas de salud y resultados de un protocolo o guía sobre uso seguro de medicamentos en el embarazo.
- Inclusión en la Historia Clínica Digital de “alertas” en la prescripción de medicamentos que pueden generar un riesgo durante el embarazo.

**OBJETIVO 4.- DETECTAR PRECOZMENTE LOS CASOS DE ENFERMEDADES RARAS, CON CRITERIOS DE EQUIDAD Y ACCESIBILIDAD.**

**LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

**4.1. Elaboración de una Guía de signos y síntomas de sospecha de enfermedades raras en Atención Primaria, para mejorar el diagnóstico desde las consultas de pediatría, medicina de familia, matrona y enfermería.**

**Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Existencia y disponibilidad en todas las áreas de salud de la Guía y relación de enfermedades raras que se abordan en la misma.

**4.2. Fomento de la creación de equipos multidisciplinares en patología perinatal integrados por profesionales de todas las áreas implicadas en la atención al feto-recién nacido.**

**Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- Dirección General competente en Salud Pública.
- Gerencias de las áreas de salud.

**Evaluación:**

- Número de equipos funcionantes por área de salud.

**4.3. Fomento de la coordinación entre Atención Primaria y las consultas de genética para facilitar el consejo genético a todas las personas y familias afectadas por una enfermedad rara de causa genética.**

**Responsables:**

- Dirección General competente Asistencia Sanitaria
- Gerencias de las áreas de salud.
- Direcciones de atención primaria y hospitalaria de las áreas de salud.

**Evaluación:**

- Existencia, disponibilidad y grado de implantación en todas las áreas de salud de un protocolo actualizado de detección de casos y derivación a consulta de consejo genético.

#### **4.4. Continuidad y mejora del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas implantado en Extremadura.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Salud Pública.

**Evaluación:**

- Continuidad y actualización del Programa de Cribado Neonatal.
- Número de nuevas actualizaciones llevadas a cabo para la mejora del Programa de Cribado Neonatal.
- Población diana beneficiaria de las nuevas actualizaciones llevadas a cabo para la mejora del Programa de Cribado Neonatal.

#### **4.5. Implantación del cribado neonatal de inmunodeficiencias graves en el Sistema Sanitario Público de Extremadura.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Salud Pública.

**Evaluación:**

- Puesta en marcha del cribado neonatal de inmunodeficiencias graves en el SSPE.

#### **4.6. Impulso del diagnóstico prenatal no invasivo de aneuploidías en el Sistema Sanitario Público de Extremadura.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Salud Pública.

**Evaluación:**

- Acciones llevadas a cabo para lograr una unificación a nivel del Sistema Nacional de Salud, de los criterios de inclusión para la realización de la prueba diagnóstica (detección de ADN fetal en sangre materna).
- Emisión de un informe basado en la evidencia científica y criterios de calidad y equidad, sobre la implantación del diagnóstico prenatal no invasivo de aneuploidías en el SSPE.

#### **4.7. Creación y puesta en marcha de un registro único de diagnóstico prenatal de la Comunidad Autónoma.**

**Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- Dirección Gerencia del SES.

- Dirección General competente en Salud Pública.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Creación del Registro de Diagnóstico Prenatal.
- Puesta en marcha y funcionamiento del Registro de Diagnóstico Prenatal.
- Existencia y disponibilidad de un informe de resultados de la situación anual del programa. Resultados de dicho informe.

**4.8. Avance del diagnóstico genético postnatal y de portadores sanos en el Sistema Sanitario Público de Extremadura.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Salud Pública.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- Gerencias de las áreas de salud.

**Evaluación:**

- Nuevas técnicas y/o pruebas diagnósticas anuales implantadas por laboratorio de genética.
- Número de pruebas realizadas anualmente en diagnóstico genético postnatal.
- Número de pruebas realizadas anualmente para el estudio diagnóstico de portadores sanos.
- Número de pacientes derivados anualmente a las consultas de genética.

**4.9. Potenciación de los laboratorios de genética del SES, garantizando la equidad en el acceso a las pruebas diagnósticas y la calidad de los resultados.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Adecuación de los recursos humanos y materiales a las necesidades existentes para un rendimiento eficaz de los laboratorios de genética.
- Tiempo de espera para la realización de pruebas diagnósticas en personas con sospecha de enfermedad rara, por áreas de salud.
- Programa/s de calidad a nivel nacional o internacional en los que participan los laboratorios de genética, por áreas de salud.

## ÁREA DE SISTEMAS DE INFORMACIÓN

El planteamiento de acciones de prevención, control e investigación de una enfermedad ha de estar basado en estudios epidemiológicos sólidos que nos permitan conocer información relevante y fiable sobre dicha enfermedad, su frecuencia, distribución, y evolución en el tiempo.

En el caso de las enfermedades raras, los registros sanitarios tienen un valor excepcional dada la baja frecuencia y el alto grado de desconocimiento de las mismas.

Sin embargo, los sistemas de registro de enfermedades raras presentan una particular problemática debido a dificultades como la inexistencia de un listado único y consensuado de enfermedades raras a efectos de registro, el desconocimiento de muchas de estas patologías por parte de profesionales, la falta de un código CIE específico para la mayoría de ellas, y el uso de fuentes de información sin codificación y/o falta de diagnósticos específicos.

La recogida de información exige en muchos casos la búsqueda activa de casos en distintos puntos del sistema sanitario y de servicios sociales, y la colaboración y motivación especial de distintos profesionales. Los indicadores epidemiológicos clásicos de incidencia y prevalencia, de innegable utilidad a efectos de medición del problema y para la planificación de servicios, deben ser completados con otra información relevante sobre otros aspectos importantes, como la accesibilidad a servicios y tratamientos o la calidad de vida relacionada con la salud y grado de dependencia de estos enfermos, para facilitar información de interés tanto desde el punto de vista clínico como para salud pública.

El Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura (SIER), creado en 2004, valora la dimensión de estas enfermedades a través del conocimiento de su incidencia y prevalencia.

El objetivo del SIER, es fundamentalmente colaborar en el diseño de políticas sanitarias adecuadas, aportando una información muy valiosa para mejorar la prevención, la planificación de recursos humanos y materiales, y la calidad asistencial de las personas afectadas por enfermedades raras en Extremadura.

Se trata de alcanzar al final del periodo de vigencia del Plan, una estrategia de amplia vigilancia epidemiológica, junto a un seguimiento más específico de ciertas enfermedades raras, en términos de incidencia, prevalencia, impacto sobre la mortalidad y la morbilidad, la calidad de vida y los circuitos de atención a las personas afectadas.

Con ello, se dispondrá de un mayor conocimiento de las enfermedades raras que nos permitirá comprender mejor la historia natural de estas enfermedades, evaluar las necesidades y la progresión de las personas afectadas dentro de los sistemas sanitario y social, y la evolución de los indicadores relativos a la calidad de vida de las mismas.



## **OBJETIVO 5.- INCREMENTAR EL CONOCIMIENTO EPIDEMIOLÓGICO SOBRE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EXTREMADURA.**

### **LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

#### **5.1. Potenciación del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Salud Pública.

**Evaluación:**

- Actuaciones desarrolladas para promover la declaración de casos dirigidas a las distintas fuentes de información que sustentan el sistema.
- Actuaciones desarrolladas para promover entre profesionales sanitarios la declaración de casos a través de JARA.
- Nº de casos declarados por fuente de información y año.
- Nº de casos declarados a través de JARA, por área de salud, año y procedencia (atención primaria, hospitalaria, especialidades médicas).
- Existencia, disponibilidad y funcionamiento de una aplicación en JARA-Asistencial, tanto en primaria como en especializada, para la notificación online y automática de casos de ER.

#### **5.2. Difusión de información epidemiológica sobre Enfermedades Raras en Extremadura dirigida a todas las instituciones, profesionales y asociaciones de pacientes relacionadas con el diagnóstico y la atención de las personas afectadas, y a la población general.**

**Responsable:**

- Dirección General competente en Salud Pública.

**Evaluación:**

- Publicación de informes anuales sobre la situación de las enfermedades raras en Extremadura.
- Medios de difusión utilizados para divulgar los contenidos de dicho informe a las diferentes personas destinatarias.

#### **5.3. Promoción de estudios epidemiológicos específicos sobre enfermedades raras en Extremadura que permitan conocer y evaluar aspectos como la atención sanitaria y social, el grado de dependencia o la calidad de vida de las personas afectadas.**

**Responsables:**

- Dirección General competente en Salud Pública.
- FUNDESALUD.

**Evaluación:**

- Actuaciones desarrolladas para promover el desarrollo de al menos un estudio epidemiológico específico sobre enfermedades raras en Extremadura, durante la vigencia del Plan Integral de ER.
- Publicación del/de los estudios/o epidemiológicos específicos, llevados a cabo durante la vigencia del Plan Integral de ER.

**5.4. Colaboración en la Implantación del Registro Nacional de Enfermedades Raras en coordinación con las Comunidades Autónomas.**

**Responsables:**

- Dirección General competente en Salud Pública.

**Evaluación:**

- Existencia de concordancia del nº de variables, criterios de validación y enfermedades a incluir en el sistema de información de enfermedades raras de Extremadura, con los del Registro Nacional.
- Puesta en marcha y desarrollo del traspaso de información desde el Sistema de Información de Enfermedades Raras de Extremadura al Registro Nacional.

## ÁREA DE ATENCIÓN SANITARIA INTEGRAL

Las enfermedades raras tienen en su mayoría, una base genética y son crónicas e incapacitantes. El diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras así como la rehabilitación de las personas afectadas de las mismas continúa siendo una prioridad para el PIER.

Los esfuerzos deben ir dirigidos a los aspectos relacionados en el párrafo anterior y a una gestión eficiente de los recursos humanos, económicos y materiales así como una adecuada investigación y conocimiento de estas enfermedades.

Es preciso destacar la importancia que tiene en este campo la información que se da a pacientes y familias, a través de la figura de un coordinador o interlocutor a lo largo de todo el proceso de la enfermedad, así como la participación de las propias personas afectadas en la toma de decisiones sobre su proceso y la personalización asistencial.

Para las personas afectadas, resulta de vital importancia la Atención Primaria (AP), puesto que es el primer eslabón de la cadena de asistencia sanitaria. Los colectivos profesionales que la conforman han de poseer una formación adecuada en la detección y tratamiento de estas enfermedades minoritarias.

Las personas con este tipo de patologías y sus familiares, se encuentran con situaciones en el transcurso del diagnóstico y el tratamiento de las mismas, que obligan en ocasiones a desplazamientos a centros sanitarios para la realización de pruebas diagnósticas. Unificar el momento de realización, disminuiría los gastos y el tiempo invertido por pacientes y familiares y aliviaría la ansiedad que conllevan todas estas cuestiones.

Es importante también que los servicios de urgencias dispensen la atención adecuada en alguno de los momentos de reagudización de algunas de estas enfermedades, para intentar que las actuaciones terapéuticas sean lo más efectivas posibles y disminuir en lo posible la aparición de complicaciones.

Sería de interés disponer de una red de unidades con experiencia en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras, en el ámbito autonómico y/o estatal, accesible a profesionales sanitarios y a pacientes, arbitrando cauces que propicien la confidencialidad de la información de las mismas.

Para la adecuada asistencia a pacientes con enfermedades raras, es fundamental disponer de un dispositivo que coordine la atención primaria, la hospitalaria y el resto de recursos necesarios para ofrecer una atención integral.

La incertidumbre y el desconocimiento que conlleva el diagnóstico de una enfermedad poco frecuente generan en las personas afectadas unas necesidades de acompañamiento en las que la labor del conjunto de profesionales se perfila como fundamental.

La asistencia integral en este tipo de patologías implica una anticipación por parte del sistema sanitario, en relación con la movilización de los recursos disponibles. La atención a las personas afectadas debe ser planteada desde una perspectiva biopsicosocial y multidisciplinar, abarcando no sólo aspectos físicos sino también psíquicos, financieros y sociales. Desde hace años, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (C.R.E.E.R.), es un centro avanzado en la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, especializado en servicios de apoyo a familias y personas cuidadoras, prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas afectadas por enfermedades raras.

Es fundamental la implicación de profesionales pertenecientes a diversos ámbitos, teniendo en cuenta además que las ayudas y adaptaciones que puedan requerir las personas afectadas por enfermedades raras vienen determinadas fundamentalmente por los informes diagnósticos y terapéuticos emitidos.

Debe resaltarse la importancia del papel del equipo de atención primaria en el control y seguimiento de personas afectadas a lo largo de su enfermedad. Por lo tanto, es necesario establecer una red integrada que agrupe los recursos de los diferentes niveles de atención, y con una propuesta de coordinación en la atención específica a personas con enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura para facilitar el acceso de las mismas tanto a la asistencia sanitaria como a la continuidad en los cuidados.

Este dispositivo integrador del grueso de los recursos que actúan en enfermedades raras o poco frecuentes en Extremadura, desarrollará su actividad en el marco de las enfermedades raras con el objetivo de garantizar la continuidad asistencial y superar la posible parcelación de la atención tanto en el marco de la Comunidad Autónoma como en el estatal. Así, la coordinación

entre las unidades de diagnóstico genético y unidades de seguimiento clínico resulta fundamental para el correcto seguimiento y continuidad de la atención.

## **OBJETIVO 6.- GARANTIZAR LA ASISTENCIA SANITARIA DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS FAVORECIENDO LA CONTINUIDAD EN LA ATENCIÓN Y LA ACCESIBILIDAD A LOS RECURSOS NECESARIOS.**

### **LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

#### **6.1. Desarrollo de los recursos necesarios, en base a la evidencia científica, para conseguir un adecuado tratamiento y seguimiento de las personas afectadas.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Nº de recursos asistenciales de nueva creación/año por área de salud.
- Nº de mejoras realizadas en los recursos existentes/año/ zona de salud.

#### **6.2. Mejora de la atención psicológica a las personas con enfermedad rara y sus familias, desde el momento del diagnóstico y durante todo el proceso.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Nº y tipo de actuaciones realizadas para mejorar la atención psicológica, por área de salud.
- Nº de actividades formativas y de apoyo a pacientes y a sus personas cuidadoras habituales, llevados a cabo por zona de salud y año.

#### **6.3. Evaluación de la calidad de la atención prestada a las personas afectadas con la colaboración de las asociaciones de pacientes.**

**Responsables:**

- Dirección General competente en materia de Calidad Sanitaria.

**Evaluación:**

- Existencia de una encuesta de calidad para valorar la atención prestada a pacientes y sus familiares.
- Nº de encuestas de calidad realizadas por área de salud/año.
- Existencia y disponibilidad de un Informe de resultados de la/s encuesta/s de calidad realizadas, en todas las áreas de salud/año.

#### **6.4. Creación de consultas interdisciplinares para la atención a pacientes con ER en el mismo día, por los distintos especialistas implicados en su patología, en todas las áreas de salud.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Existencia, disponibilidad y funcionamiento, en todas las áreas de salud, de consultas interdisciplinares para la atención a pacientes con ER en el mismo día, por los distintos especialistas implicados en su patología/año.
- Nº de consultas interdisciplinares de ER en funcionamiento/año.
- Nº de profesionales gestores/as de casos disponibles o nombrados como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar, por área de salud y año.

#### **6.5. Implantación de consultas de transición para pacientes con ER trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y personas adultas.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Número de Unidades creadas de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.

### **OBJETIVO 7.- ESTRUCTURAR UNA RED INTEGRADA QUE PERMITA EXTENDER LA ATENCIÓN ESPECÍFICA A LAS ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE EXTREMADURA.**

#### **LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

##### **7.1. Disponibilidad de un dispositivo protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la coordinación de recursos en todo el proceso, actúe como referente para profesionales y pacientes y haga posible la continuidad asistencial de pacientes con enfermedades raras.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Existencia del dispositivo de coordinación de ER.
- Puesta en marcha y funcionamiento del dispositivo de coordinación de ER.
- Existencia y disponibilidad de un Informe de situación/resultados, del dispositivo de coordinación de ER/año.

**7.2. Disponibilidad de un dispositivo protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la colaboración (comunitaria e intercomunitaria) entre los centros hospitalarios de referencia en cada ER y los centros hospitalarios comunitarios que realizan el seguimiento continuado de pacientes.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Existencia y disponibilidad del dispositivo de colaboración de ER
- Puesta en marcha y funcionamiento del dispositivo de colaboración de ER.
- Existencia y disponibilidad de un Informe de Evaluación del funcionamiento del dispositivo de colaboración de ER.

**OBJETIVO 8.- POTENCIAR LA HUMANIZACIÓN EN LA ASISTENCIA SANITARIA INTEGRAL A PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS Y FAMILIARES.**

**LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

**8.1. Mejora de la relación médico-paciente, en espacios adecuados, en la atención a pacientes con enfermedades raras y sus familias, y de forma especial en la comunicación de malas noticias.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Consejería competente en materia de Sanidad.

**Evaluación:**

- Número de espacios existentes para la atención de pacientes con ER y sus familias, destinados de forma especial para comunicar malas noticias y en procesos de duelo.
- Existencia y disponibilidad de resultados de la encuesta, sobre las necesidades y problemas de profesionales del Sistema Sanitario Público de Extremadura para ofrecer una calidad relacional adecuada.

**8.2. Atención a profesionales para la mejora de la comunicación a la familia y del acompañamiento en duelo.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Consejería competente en materia de Sanidad.

**Evaluación:**

- Nº de actividades formativas, dirigidas a los profesionales del SSPE, sobre comunicación de malas noticias; acompañamiento en duelo y calidad relacional, llevadas a cabo en cada área de salud/año.

- Existencia y disponibilidad de espacios/una unidad y/o vías de atención a los profesionales del SSPE.
- Nº de consultas/demandas/propuestas realizadas por profesionales del SSPE, atendidas/por área de salud y año.

### **8.3. Establecimiento o definición de criterios de inclusión de las ER en los protocolos de actuación en cuidados paliativos.**

#### **Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

#### **Evaluación:**

- Nº de protocolos de actuación en cuidados paliativos que establecen criterios de inclusión para las ER/año.
- Porcentaje de población incluida en los protocolos de cuidados paliativos sobre la población susceptible, según los nuevos criterios de inclusión establecidos, por año y área de salud.

## **ÁREA DE TRATAMIENTOS**

Las enfermedades poco frecuentes (EPF) tienen como dificultad los recursos limitados que tienen para su tratamiento. En estos últimos años, se han instaurado nuevos medicamentos que han supuesto una esperanza para algún grupo de estas patologías pero para otras, aún no existen opciones farmacológicas disponibles, por lo que se hace necesario instaurar otras terapias complementarias, como son la atención temprana y la rehabilitación, que pueden pautarse concomitantemente o no con los fármacos disponibles.

El tratamiento adecuado de las ER y el uso racional de los medicamentos huérfanos constituye actualmente uno de los retos más importantes para el Sistema Sanitario. Demostrar la eficacia de los medicamentos huérfanos es difícil, y aún más aportar datos suficientes sobre su seguridad. En un entorno ideal, sería deseable evitar los retrasos en su puesta a disposición de los pacientes con las garantías suficientes en cuanto al balance beneficio-riesgo, teniendo en cuenta los serios riesgos que pueden emerger si se siguen debilitando las garantías científicas de los nuevos medicamentos sin un estricto control regulador. En cualquier caso se hace imprescindible los estudios postautorización y el seguimiento estrecho de los resultados en la práctica clínica.

#### **FARMACOTERAPIA:**

En este apartado se incluyen los medicamentos huérfanos, los productos sanitarios y coadyuvantes y los productos dietéticos y nutricionales. En España disponemos de 52 principios activos, contenidos en diferentes marcas comerciales, que han sido catalogados con la denominación de medicamentos huérfanos y que están financiados por el SNS.

Los medicamentos huérfanos se caracterizan por requerir aprobación de las autoridades sanitarias competentes, carecer de una amplia información de los mismos, dada su escasa utilización, y tener un manejo complejo. El acceso a ellos suele ser complicado y suele vehicularse por los servicios de farmacia de los hospitales públicos, según los protocolos vigentes, aunque en otras ocasiones, pueden dispensarse en las oficinas de farmacia con receta médica visada por inspección. Existe una posibilidad de acceso a aquellos medicamentos que están en fase de investigación y no están autorizados (los denominados medicamentos de uso compasivo), mediante una solicitud a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), regulada por el RD 1015/2009.

En la práctica clínica se puede disponer de Medicamentos huérfanos financiados en España a través de los cauces habituales de prescripción y dispensación; los medicamentos no comercializados en España, pero sí en otros países, se pueden obtener a través de medicamentos extranjeros previa autorización de su importación por la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

El acceso a Medicamentos huérfanos en fase de investigación se puede hacer a través de la inclusión de pacientes en un ensayo clínico, si hay alguno en fase de reclutamiento. Al igual que con cualquier otro fármaco en investigación, cada paciente debe cumplir los criterios de inclusión establecidos en los protocolos del ensayo. Otra forma de disponer del medicamento en fase de investigación, al margen de un ensayo clínico, es solicitando a la AEMPS la autorización para acceder por el procedimiento de medicamentos en situaciones especiales (REAL DECRETO 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales (B.O.E. nº 174 de 20 de julio de 2009).

El acceso a medicamentos, los productos sanitarios y coadyuvantes y a los productos dietéticos y nutricionales en determinadas enfermedades minoritarias, también puede ser muy dificultoso y, en algunos casos, con un importante coste económico para cada paciente y su familia.

El acceso a los productos dietéticos está contemplado en la cartera de servicios del SNS, incluyendo la nutrición enteral domiciliaria y la dispensación de los tratamientos dietoterápicos. La prescripción la hace el personal médico de atención hospitalaria de las unidades autorizadas por el SNS, en cada comunidad autónoma.

Por otro lado, se deben potenciar centros y unidades de referencia que permitan el tratamiento por personas expertas con conocimiento suficiente de la patología, de su diagnóstico y tratamiento más adecuado. Es preciso el trabajo conjunto de todas y todos los profesionales para proporcionar una atención farmacéutica correcta, evitar inequidades y conseguir los mejores resultados en salud.

Es por todo ello, necesario establecer unos objetivos que faciliten el acceso adecuado a estos recursos y que nos ayuden en la evaluación de la eficacia y seguridad, de los mismos.



**OBJETIVO 9.- GARANTIZAR LA ACCESIBILIDAD EN TIEMPO Y FORMA DE LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS NECESARIOS PARA EL TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN TODO EL TERRITORIO NACIONAL, ASÍ COMO PRODUCTOS SANITARIOS, COADYUVANTES, MATERIAL DE CURA, DISPOSITIVOS MÉDICOS Y PRODUCTOS DIETO-TERAPÉUTICOS A LAS PERSONAS AFECTADAS POR UNA ENFERMEDAD RARA.**

## **LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

### **9.1. Fomento del uso adecuado y el acceso a la autorización para el uso de medicamentos huérfanos.**

#### **Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- Consejería competente en materia de Sanidad.

#### **Evaluación:**

- Medidas adoptadas para favorecer el uso y acceso a la autorización para el uso de medicamentos huérfanos.
- Medidas adoptadas para favorecer la adherencia al tratamiento.
- Medidas de coordinación adoptadas para la dispensación de los tratamientos existentes a pacientes que disminuyan las barreras administrativas y adecuen los tiempos para la prescripción.
- Medidas adoptadas que faciliten el acceso e integración de la información sobre medicamentos huérfanos en el sistema JARA.

### **9.2. Establecimiento, a través de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, de un sistema de seguimiento y evaluación adecuado sobre las propuestas de nuevos tratamientos autorizados para enfermedades raras.**

#### **Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

#### **Evaluación:**

- Existencia, disponibilidad y grado de funcionamiento del sistema de seguimiento y evaluación de las propuestas de nuevos tratamientos autorizados para las enfermedades raras.

### **9.3. Evaluación de eficacia y seguridad de los tratamientos con medicamentos huérfanos.**

#### **Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- Dirección Médica de los Hospitales.

**Evaluación:**

- Medidas adoptadas para la adecuada información e indicación del tratamiento a los pacientes.
- Medidas adoptadas para el seguimiento del tratamiento y evaluación de su eficacia y seguridad.

**9.4. Mejora de las herramientas de información online sobre medicamentos para el tratamiento de las enfermedades raras que faciliten el acceso de profesionales, pacientes y la sociedad en su conjunto a información de calidad tales como ficha técnica, prospecto, informe público de evaluación, e informe de posicionamiento terapéutico, etc.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Nº de actuaciones destinadas a la mejora de información online sobre medicamentos para el tratamiento de ER.

**9.5. Fomento de la evaluación sobre la seguridad de los medicamentos huérfanos, con el fin de promover su uso adecuado.**

**Responsables:**

- Dirección General competente en materia de Salud Pública.
- Dirección Médica de los Hospitales.

**Evaluación:**

- Evaluación de notificaciones adversas con estos tratamientos al Centro de Farmacovigilancia y transmisión en su caso a los profesionales sanitarios.

**9.6. Promoción de la coordinación y de la obtención de información del uso de medicamentos huérfanos en la práctica clínica en colaboración con otras Comunidades Autónomas y con la Agencia Española del Medicamento.**

**Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Nº de actuaciones destinadas a la obtención de información de los medicamentos huérfanos.
- Nº de acciones de colaboración realizadas con otras Comunidades Autónomas.

### **9.7. Realización de un análisis de necesidades de productos no clasificados como medicamentos que se requieran para el tratamiento de las enfermedades raras.**

#### **Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- Dirección General competente en materia de Salud Pública.
- Dirección Médica de los Hospitales.

#### **Evaluación:**

- Existencia y disponibilidad del informe del análisis de las necesidades de productos no clasificados como medicamentos huérfanos.

### **9.8. Facilitación del acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.**

#### **Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- Dirección Médica de los Hospitales.

#### **Evaluación:**

- Existencia y disponibilidad de un informe acerca del material sanitario, coadyuvantes, material de cura y dispositivos necesarios para las ER.
- Existencia y disponibilidad de un informe que recoja el análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.
- Existencia y disponibilidad de un informe sobre las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales y productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, etc., que pudieran catalogarse de especial seguimiento.

### **9.9. Fomento del acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.**

#### **Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

#### **Evaluación:**

- Elaboración y disponibilidad de un mapa de recursos de terapias avanzadas disponibles y sus aplicaciones en enfermedades raras, así como las modalidades de acceso en la Comunidad Autónoma de Extremadura.
- Nº de enlaces de colaboración realizados con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.
- Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico en relación a las terapias avanzadas, implantados en todas las áreas de salud.

## **OBJETIVO 10.- POTENCIAR LA INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y TRATAMIENTOS DE ALTA COMPLEJIDAD.**

### **LÍNEAS DE ACTUACIÓN**

#### **10.1. Mantenimiento de la consideración de los medicamentos huérfanos y tratamientos de alta complejidad en enfermedades raras como líneas prioritarias de investigación mediante la colaboración con los Planes Nacionales de I+D+i.**

##### **Responsables:**

- FUNDESALUD.
- Consejería con competencia en materia de Sanidad.
- UEX.

##### **Evaluación:**

- Existencia de líneas de investigación relacionadas con medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad en ER y medios utilizados para la divulgación de resultados relevantes.

## **ÁREA DE ATENCIÓN INTEGRAL. ÁMBITO EDUCATIVO Y SOCIAL**

### **ÁMBITO EDUCATIVO**

El contexto escolar y educativo es, junto con el familiar, el pilar básico de socialización de las niñas y niños. Por ello es fundamental dar respuesta a las necesidades educativas y sociales surgidas como consecuencia de alguna enfermedad rara, minimizando o paliando las dificultades y adversidades que dichas enfermedades puedan producir en la educación de los niños y niñas.

El conocimiento y concepto que tengan todos los miembros de la comunidad educativa (profesionales, escolares y familias) de las repercusiones de padecer una ER, evidentemente influyen en la integración, desarrollo social y rendimiento de cada menor. Dar respuesta a este contexto es un proceso complejo porque hay que determinar-necesidades específicas, medidas y actuaciones educativas para garantizar el derecho a la educación de cada alumno.

Por necesidades específicas hay que entender, no solo las educativas o curriculares, sino también todas aquellas que pueda presentar el alumnado y que afecte a su adecuada permanencia e inclusión en la escuela. Sólo atendiendo las características individuales, familiares, sociales y de salud del alumnado, podrá conseguirse el máximo desarrollo de sus potencialidades, garantizando su incorporación a una vida adulta activa y plena.

Por este motivo, un alumno que presente necesidades educativas debido a situaciones sociosanitarias que afecten a su escolaridad deben contar con apoyos y asistencias que permitan su adecuada escolaridad, posibilitando su continuidad en el sistema educativo y su éxito escolar. De este modo consideramos importante que en el futuro desarrollo normativo se recoja la atención educativa a este tipo de alumnado.

A título ilustrativo, algunas de las necesidades de cuidado presentes en el alumnado con enfermedades raras o poco frecuentes, atendidos por personal no docente especializado, son:

- Dificultades para desplazarse con autonomía y/o con productos de apoyo.
- Ausencia o escasez de autonomía en las actividades básicas de la vida diaria (alimentación, aseo personal, etc.).
- Necesidad de aspiración de secreciones respiratorias.
- Cambio de cánulas.
- Otras...

La red de centros para atender este tipo de alumnado tiene diversidad de características y profesionales. En todo caso, se prioriza la escolarización de todo el alumnado en centros ordinarios quedando la escolarización en un centro específico de educación especial, sólo para aquellos casos de discapacidad intelectual moderada o grave, o bien deficiencias que impidan el seguimiento del currículo ordinario y requieran adaptaciones curriculares muy significativas.

La gestión de los recursos especializados en centros ordinarios se efectúa desde la Administración educativa según se detectan unas necesidades sociales o sanitarias concretas. De esta forma, si en un centro ordinario no existen dichos recursos especializados de atención, existen instrumentos administrativos (instrucciones, convenios) que garantizan al centro la designación de personal no docente especializado en estos centros.

En los centros ordinarios se cuenta con especialidades como pedagogía terapéutica (PT), audición y lenguaje (AL), y ATE/Cuidador o Enfermero/a si es solicitado a la administración educativa. Por otro lado, en los centros específicos contamos con PT, AL, ATE/Cuidador, Personal de Enfermería y Fisioterapeutas, así como instalaciones y recursos educativos más adaptados.

Así, un centro específico de educación especial cuenta con mayor número de perfiles profesionales mientras que los centros ordinarios cuentan con perfiles docentes y no docentes especializados para atender situaciones específicas debidamente justificadas que requieran indispensablemente esta atención.

Por otro lado, se están dando muchos casos en los que las necesidades sociales y sanitarias del alumnado con ER están siendo atendidas por el propio equipo docente, profesionales que no han recibido formación específica en ER y que, además, no cuentan con la capacitación necesaria para ofrecer la atención sanitaria y social que precisan. Son profesionales de la educación cuya especialización es la atención educativa, sin formación inicial en ER ni específica en la que presente el alumnado. No obstante, todos los centros, tanto si se trata de centros ordinarios como centros de educación especial, han de disponer de los recursos y apoyos necesarios para poder atender las necesidades específicas del alumnado con enfermedad rara en ese centro.

La revisión del Plan ha de incluir la mejora de contenidos y metodología de la formación general del profesorado sobre temas sociales y sanitarios de las enfermedades raras más prevalentes e, igualmente habrá de mejorar, la accesibilidad a la formación específica en ER.

Así, dentro del actual “Protocolo de acogida y atención de ER” se recoge la necesaria colaboración y coordinación entre el centro educativo y el centro de salud, con objeto de poder ser prestada por profesionales sanitarios:

- La atención sanitaria que el alumnado con ER precisa en el centro educativo y
- La información y formación a la comunidad educativa sobre la ER de sus alumnos.

A todos los efectos es importante que este protocolo incluya el ámbito de los servicios sociales especializados (atención a la dependencia y discapacidad) para completar el itinerario de coordinación: centro educativo, centro de salud y los servicios sociales especializados, con objeto de poder prestar lo que el alumnado con EPF precisa en el centro educativo.

Así mismo, el Centro de Profesores y Recursos de cada zona educativa organiza y realiza cursos de formación que el centro le solicita sobre estos u otros aspectos.

La asistencia sanitaria de ER puede requerir:

- Períodos de hospitalización.
- Períodos de convalecencia frecuentes del alumno/a en su domicilio.
- Atención sanitaria periódica en el centro educativo.

La consecuencia directa de ello es una interrupción de los procesos educativos que en cada caso podrá ser mayor o menor. Esta circunstancia exige una adecuada coordinación entre el equipo pedagógico del centro educativo, los equipos profesionales sanitarios, servicios sociales especializados y la familia, que desarrollen la actuación educativa tanto en el hospital, el domicilio o el centro educativo.

Para ello debe garantizarse la continuidad de la educación:

- A través de equipos de atención educativa durante la hospitalización o convalecencia en el domicilio.
- La atención por profesionales sanitarios en el centro educativo.

Es decir, el alumnado, tanto de etapas obligatorias como no obligatorias, con permanencia prolongada o períodos intermitentes cíclicos en centros hospitalarios o en sus domicilios por motivos de enfermedad o convalecencia, tendrá derecho a que la actuación educativa pueda continuarse en el domicilio; al igual que el alumnado con necesidades sanitarias periódicas en el centro educativo tendrá derecho a la atención sanitaria adecuada por profesionales sanitarios en dicho centro.

Algo también muy importante es la interacción de niñas y niños con EPF con el resto de iguales. El desconocimiento de las ER por parte del alumnado puede provocar que la interacción con los compañeros y compañeras afectadas no sea la “adecuada” dando lugar a importantes secuelas en su proceso de socialización que pueden originar inhibición, timidez y falta de

habilidades sociales en la interacción con los demás. Con una adecuada sensibilización e información a este alumnado se genera una socialización muy positiva del alumnado con ER y un enriquecimiento personal con un beneficio mutuo muy positivo.

Del mismo modo estos procesos de sensibilización e información se pueden hacer extensibles a la comunidad educativa y al contexto social donde la niña o el niño se encuentren inmersos.

Aunque las enfermedades raras pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales, así como necesidades sociosanitarias que deben ser cubiertas, la “reacción” de la comunidad educativa ante un alumno/a que presente una EPF puede convertirse en una dificultad más para la normalización de sus condiciones de vida y para su socialización, educación y aprendizaje.

Así, determinadas alteraciones de la conducta en algunas enfermedades neurológicas o incluso características físicas diferentes, pueden influir en cómo parte del alumnado y profesorado comprendan la situación de enfermedad del niño/a confundiendo, por ejemplo, síntomas de la enfermedad con conductas problemáticas (comportamientos desafiantes, falta de disciplina, etc.).

Abordar las ER y sus repercusiones sociales y sanitarias en el seno de la comunidad educativa (profesionales, escolares y familias) conduce a una mayor sensibilización de la misma y, por extensión, de la sociedad en general.

Conseguir una educación inclusiva no solo puede entenderse como labor de corresponsabilidad y cooperación de profesionales del ámbito educativo, sino que también hay que contar con la colaboración de las familias, del alumnado, así como de la coordinación con otras Administraciones, como la Sanitaria, y todos aquellos servicios, entidades y agentes externos implicados.

## **OBJETIVO 11.- FACILITAR, AGILIZAR Y NORMALIZAR EL PROCESO DE ESCOLARIZACIÓN DEL ALUMNADO CON ENFERMEDAD RARA.**

### **LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

#### **11.1. Inclusión de la atención al alumnado con necesidades educativas debidas a ER en el futuro desarrollo normativo.**

**Responsables:**

- Consejería competente en materia de Educación.

**Evaluación:**

- Modificación del Decreto de Atención a la Diversidad de Extremadura con esta inclusión del protocolo como instrumento de acción.

**11.2. Coordinación de las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar para mejorar la participación de profesionales sociales y sanitarios en la comunidad educativa y dar una mayor cobertura a las necesidades del alumnado con ER.**

**Responsables:**

- Gerencias de áreas de Salud del SES.
- Dirección General responsable de los Directivos de Centros Educativos.

**Evaluación:**

- Cuidados sanitarios prestados continuos/periódicos/urgentes durante el horario escolar en los casos de complicaciones previsibles en el curso de la ER.
- Número de recursos incorporados de apoyo y ayuda mutua en los centros educativos que lo necesiten, mediante la participación de Asociaciones de personas afectadas en las actividades de dicho centro.
- Número anual de activaciones del protocolo para la acogida y atención de niños/as con ER (anexo III del protocolo para la acogida y atención de niños/as con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura).
- Número de sesiones anuales para el apoyo y ayuda mutua de personas afectadas y familiares por centro educativo.
- Número anual de asignaciones de centro educativo a zona de salud (anexo IV del protocolo para la acogida y atención de niños/as con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura).

**11.3. Desarrollo y seguimiento del actual protocolo para la acogida y atención de niños/as con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura.**

**Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- Consejería competente en materia de Educación.

**Evaluación:**

- Número de planes de acogida realizados según zonificación existente en el ámbito educativo.
- Número de memorias anuales del desarrollo del protocolo en los distintos centros.
- Número de acciones llevadas a cabo para la revisión y actualización del protocolo.

**11.4. Fomento de la creación de equipos de ayuda en el marco de la Red Extremeña de Escuelas Promotoras de Salud, que ofrezcan su apoyo a los centros educativos donde haya alumnado con alguna ER, para así mejorar la relación del centro educativo con las familias, estableciendo redes de colaboración con ellas y otros agentes, para mejorar el nivel de conocimiento y comprensión de las ER en los equipos docentes.**



**Responsables:**

- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- Dirección General competente en materia de Salud Pública.

**Evaluación:**

- Nº de equipos de ayuda del ámbito sanitario y social que ofrezcan asistencia a los centros educativos donde haya alumnado con ER.

**11.5. Garantía de la continuidad de la educación en los casos de hospitalización o convalecencia domiciliaria de los alumnos/as con una ER.**

**Responsables:**

- Consejería competente en materia de Educación.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.

**Evaluación:**

- Número de alumnos/as con ER que reciben una atención educativa en aula hospitalaria.
- Número de docentes destinados a la atención de las aulas hospitalarias.
- Número de alumnas/os con Enfermedad Rara que cuentan con atención educativa domiciliaria.

**OBJETIVO 12.- INFORMAR, FORMAR Y SENSIBILIZAR A LA COMUNIDAD EDUCATIVA SOBRE LAS ENFERMEDADES RARAS AL OBJETO DE ACERCAR LA PROBLEMÁTICA DE LAS MISMAS AL CONTEXTO EDUCATIVO Y LOGRAR LA INCLUSIÓN DE MENORES CON ENFERMEDAD RARA DURANTE LA ETAPA ESCOLAR Y SU NORMALIZACIÓN SOCIAL, INCORPORANDO NUEVOS CONOCIMIENTOS Y REPLANTEANDO CREENCIAS Y MIEDOS.**

**LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

**12.1. Realización de campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigidas a la comunidad educativa.**

**Responsables:**

- Consejería competente en materia de Educación.
- Dirección General competente en materia de Salud Pública.
- Dirección Gerencia del SEPAD.

**Evaluación:**

- Número de campañas realizadas dirigidas al alumnado.
- Número de campañas realizadas dirigidas a la comunidad educativa.

## **12.2. Realización de talleres de sensibilización dirigidas al alumnado o la comunidad educativa.**

### **Responsables:**

- Consejería competente en materia de Educación.
- Dirección General competente en materia de Salud Pública.
- Dirección Gerencia del SEPAD.

### **Evaluación:**

- Número de talleres realizados para alumnado.
- Número de talleres realizados para el profesorado.
- Número de talleres realizados para otros miembros de la comunidad educativa.

## **12.3. Existencia de un Plan Anual de Formación sanitaria, social y educativa sobre necesidades de atención de alumnos/as con ER en el medio educativo.**

### **Responsables:**

- Consejería competente en materia de Educación.
- Dirección General competente en materia de Salud Pública.
- Dirección Gerencia del SEPAD.

### **Evaluación:**

- Número de cursos dirigidos a docentes según contenido sanitario, social o educativo.
- Número de docentes que han recibido formación.
- Número de seminarios realizados según contenido sanitario, social o educativo.

## **12.4. Educación en la diversidad, el respeto, la solidaridad y la igualdad de oportunidades, teniendo en cuenta la problemática de las enfermedades raras en el ámbito educativo.**

### **Responsables:**

- Consejería competente en materia de Educación.

### **Evaluación:**

- Número de centros que en su Plan de Atención a la Diversidad contemplen actuaciones relativas a diversidad, respeto, solidaridad y la igualdad de oportunidades, en la problemática de las enfermedades raras.
- Número de centros educativos que ponen en marcha el protocolo de ER.
- Número de alumnos/as con ER integrados/as en las actividades complementarias, extraescolares y extraordinarias del ámbito educativo.

## **12.5. Creación de la figura de responsable profesional a nivel de Servicios Centrales del SES que, con la colaboración de las gerencias de las áreas de salud, apoye la implementación, en cobertura y calidad de aplicación, del Protocolo para la acogida y atención de los niños/as con Enfermedades Raras o Poco Frecuentes en los Centros Educativos de Extremadura.**

**Responsable:**

- Dirección Gerencia del SES.

**Evaluación:**

- Existencia de la figura de responsable profesional referente-coordinadora.
- Número de actividades realizadas por este responsable.

## ÁMBITO SOCIAL

En general las ER son entidades complejas y de curso crónico, que generan gran morbilidad y un alto grado de discapacidad y/o dependencia, además de precisar cuidados prolongados e intervenciones multidisciplinarias. Ocasionan en la mayoría de los casos un deterioro significativo de la calidad de vida de las personas afectadas y de sus familias en todas las esferas de la vida.

Por otro lado, a causa de la desinformación que suele existir acerca de las ER, en muchos casos se generan situaciones que pueden acabar provocando aislamiento social en las personas afectadas y sus familias. Pero no es tanto desinformación como la poca información de la que se dispone sobre algunas de ellas lo que condiciona ciertas actuaciones en este ámbito.

Ya se ha dicho que la atención integral de personas con ER precisa de numerosos servicios y atenciones en todos los ámbitos (sanitario, social, educativo, laboral, económico, etc.). La disponibilidad de todo lo necesario puede ocasionar retrasos y dificultades, ya que la valoración de todas las dimensiones (discapacidad, dependencia, etc.) son trámites administrativos competencia de órganos especializados en servicios sociales que tienen un funcionamiento muy burocrático.

La evaluación integral de las limitaciones y restricciones que determinan el grado de discapacidad o de la situación de dependencia y, por ende, las consecuencias que las ER pueden tener en la capacidad para la realización y en el desempeño de actividades de la vida diaria, requiere de unificación permanente de criterios y una actuación muy temprana, especialmente en menores, puesto que gran parte de estas enfermedades tienen un comienzo precoz.

En cuanto a las familias cuidadoras, estas precisan de apoyos y recursos que faciliten su propio cuidado y que contribuyan al bienestar familiar. Para ello es necesario tener en cuenta aspectos como la reducción de tiempos y espacios para el descanso, el ocio y la vida social necesarios para las personas cuidadoras, las inversiones económicas en cuidados, servicios y adaptaciones físicas del hogar y del entorno, las dificultades para la conciliación laboral y por tanto en muchos casos, la reducción del grado de solvencia económica.

Las dificultades para la movilidad que muchas de las personas afectadas presentan influyen seriamente en la capacidad de autocuidado y también ocasionan una reducción del acceso a posibilidades formativas, laborales, culturales y/o de ocio, que en conjunto pueden provocar un deterioro en la autoestima. Se necesitan mejorar las prestaciones sociales y económicas a personas con ER que tengan afectadas seriamente la movilidad y no puedan utilizar el transporte

público colectivo. Sobre todo a aquellas personas afectadas o familias con escasos recursos económicos al objeto de evitar el riesgo de exclusión social.

Además de lo expuesto y teniendo en cuenta que la completa inserción social pasa por tener una adecuada integración laboral, nos encontramos que en la actualidad las personas con enfermedades raras y sus familias continúan encontrando grandes obstáculos en el plano laboral. El empleo es un elemento primordial de normalización, se necesitan políticas de empleo que protejan a las personas afectadas, así como una adecuada sensibilización del tejido empresarial que garantice la plena inserción laboral de las personas afectadas de ER y sus familiares.

### **OBJETIVO 13.- MEJORAR LA ACCESIBILIDAD EN LOS PROCESOS DE RECONOCIMIENTO DEL GRADO DE DISCAPACIDAD Y DE DEPENDENCIA EN LOS CASOS DE PERSONAS AFECTADAS POR ENFERMEDAD RARA.**

#### **LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

##### **13.1. Detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.**

###### **Responsables:**

- Dirección General competente en Infancia y Familia.
- Dirección Gerencia del SEPAD.
- FEDER Extremadura.
- Programas de Atención a Familias.

###### **Evaluación:**

- Número de indicadores anuales desarrollados para la detección y valoración de la situación de riesgo social en personas con ER.
- Número de indicadores implementados en los sistemas de información de la Junta de Extremadura relacionados con la atención a personas con ER.
- Número de casos de personas con ER detectados en situación de riesgo social por los Servicios Sociales de Atención Social Básica, atención social del SES o Servicios Sociales Especializados.

##### **13.2. Derivación a los servicios sanitarios de menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de ER para valoración y diagnóstico precoz.**

###### **Responsables:**

- Dirección General competente en Infancia y Familia.
- Dirección Gerencia del SEPAD.
- Dirección General competente en Asistencia Sanitaria.
- FEDER Extremadura.
- Programas de Atención a Familias.

**Evaluación:**

- Número de menores en situación de riesgo social con ER derivados a los servicios sanitarios desde profesionales de los Servicios Sociales de Atención Social Básica, atención social del SES, Servicios Sociales Especializados y resto de ámbitos.
- Número de falsos positivos.

**OBJETIVO 14.- MEJORAR LA COBERTURA DE SERVICIOS ORIENTADOS A LA INTEGRACIÓN EN LA COMUNIDAD, AL AUMENTO DE LA AUTONOMÍA PERSONAL Y EL SOPORTE DE LA RED FAMILIAR Y SOCIAL DE LAS PERSONAS AFECTADAS POR ENFERMEDAD RARA EN SITUACIÓN DE DEPENDENCIA.**

**LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

**14.1. Mejora de la disponibilidad de prestaciones sociales a personas con enfermedades raras.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SEPAD.
- Consejería con competencias en materia de Sanidad y Políticas Sociales.

**Evaluación:**

- Numero de personas con ER en lista de espera para recibir alguna prestación pública solicitada en municipios de menos de 5.000 habitantes.
- Número de personas con ER en lista de espera para recibir alguna prestación pública solicitada en municipios de más de 5.000 habitantes.
- Número de recursos o dispositivos financiados públicamente de nueva creación para ofrecer servicios de atención social especializada por zona sociosanitaria.
- Número de entidades/empresas de nueva creación acreditadas para ofrecer servicios de atención social especializada por zona sociosanitaria.

**14.2. Disponibilidad suficiente de prestaciones económicas para atender las necesidades sociofamiliares o de ayudas individualizadas a personas con ER y sus cuidadoras/es principales.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SEPAD.

**Evaluación:**

- Numero de personas con ER en lista de espera con grado de dependencia reconocido para recibir exclusivamente alguna prestación económica.
- Existencia de partidas presupuestarias anuales específicas para adaptación de viviendas.
- Número de ayudas económicas concedidas anualmente.

### **14.3. Mejora del acceso al mercado laboral de las personas afectadas por ER, facilitando la conciliación laboral y familiar, y aumentando la información y sensibilización del tejido empresarial.**

**Responsables:**

- SEXPE.
- Organizaciones Sindicales y Empresariales.
- FEDER Extremadura.
- FEMPEX.

**Evaluación:**

- Número anual de ofertas y/o convocatorias de trabajo públicas específicas para personas afectadas por ER.
- Número de contratos realizados a personas afectadas por ER en relación a los puestos ofertados.
- Número de subvenciones otorgadas a entidades que contraten a personas afectadas por ER.
- Número de acuerdos y/o convenios alcanzados con empresas y administraciones para la adecuación de los puestos de trabajo a las limitaciones y necesidades de las personas afectadas por ER.
- Número de acuerdos y/o convenios alcanzados con Organizaciones Sindicales y Empresariales que garanticen la conciliación laboral y familiar (reducción de jornadas, etc.).
- Número de cursos y/o actividades de formación en ER impartidos a las empresas y administraciones de la Comunidad Autónoma para fomentar el empleo.

### **14.4. Mejora de la cobertura de prestaciones de atención social especializada que contribuyan a la promoción de la autonomía personal para personas con ER.**

**Responsables:**

- Dirección Gerencia del SEPAD.

**Evaluación:**

- Número de plazas acreditadas del Servicio de Atención Temprana según zona sociosanitaria.
- Número de plazas del Servicio de Atención Temprana financiadas públicamente según zona sociosanitaria.
- Número de plazas acreditadas del Servicio de Habilitación Funcional por zona sociosanitaria.
- Número de plazas del Servicio de Habilitación Funcional financiadas públicamente por zona sociosanitaria.

## ÁREA DE FORMACIÓN

El abordaje de las enfermedades raras requiere de una serie de conocimientos y habilidades de todo tipo por parte de todos los colectivos profesionales; que hacen imprescindible desarrollar una formación continuada de profesionales que intervienen en la prevención y en la atención de la enfermedad de las personas afectadas por enfermedades raras.

La formación de los mismos es un elemento necesario tanto para una mejor comprensión de los problemas relacionados con las enfermedades raras como para la búsqueda de soluciones compartidas y para el logro de una sociedad más justa y concienciada con las ER.

Desde el Plan, se pretende: promover actualización de los conocimientos y habilidades sobre estas enfermedades de los diferentes profesionales, localizar recursos e información y adaptar la formación inicial y continuada de los mismos. No trata de formar especialistas en enfermedades raras, misión casi imposible en procesos tan infrecuentes, pero sí proporcionar las herramientas necesarias para el manejo de la situación que plantean estas enfermedades y para mejorar el flujo de información y conocimiento entre profesionales.

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

Es necesario resaltar la importancia del abordaje de las ER en el proceso formativo del personal sanitario, tanto de atención primaria de salud como de atención hospitalaria, siendo quizás en atención familiar y comunitaria el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis, al constituir la principal vía de acceso al Sistema Sanitario Público de Extremadura de estos pacientes. La formación debe dirigirse a profesionales de diferentes perfiles que llegan a formar parte de los equipos multidisciplinares (enfermería, medicina de familia, pediatría, psicología clínica, fisioterapia, terapia ocupacional, trabajo social, etc.), que atienden tanto a la población adulta como a la población infantil y juvenil.

Dentro de la formación de las profesiones sanitarias sería muy conveniente establecer en los curriculums de los estudios de grado de la UEX, tales como Medicina, Fisioterapia, Enfermería y otras disciplinas relacionadas con la salud (Psicología, Biología y Biotecnología), asignaturas sobre las enfermedades raras. Así como establecer en las distintas modalidades de formación postgrado (cursos de expertos, másteres, etc.) contenidos específicos de enfermedades raras.

De igual modo, debería implantarse en los curriculums de las disciplinas de Ciencias de la Educación y del ámbito social, asignaturas con contenidos relacionados con la rehabilitación y bienestar de pacientes con ER.

Para que la formación del colectivo sanitario y no sanitario esté en un constante dinamismo y con contenidos actualizados, es necesario que los centros de investigación de enfermedades raras promuevan proyectos de coordinación de comunicación entre profesionales y permitan presentar los últimos avances científicos y parte de los contenidos de formación de estos mismos profesionales.

En base a todas estas experiencias es necesario avanzar en este campo, conocer las necesidades formativas, coordinar las ya existentes, evaluar las acciones realizadas y, en base a toda la información, diseñar, planificar e implantar un programa formativo en ER dirigido a los distintos perfiles profesionales que favorezca la atención integral de las personas afectadas y sus familias.

## **OBJETIVO 15.- IMPULSAR LA FORMACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS DE PROFESIONALES Y PERSONAS IMPLICADAS EN LA ATENCIÓN DE LAS MISMAS.**

### **LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

#### **15.1. Identificación de las necesidades formativas sobre ER de los distintos colectivos profesionales implicados en la atención de las mismas en Extremadura.**

##### **Responsables:**

- Consejerías competentes en materia de Sanidad, Educación y Políticas Sociales.
- FEDER Extremadura.
- SEDER.
- UEX.
- Dirección Gerencia del SES.

##### **Evaluación:**

- Nº de encuestas llevadas a cabo para la Identificación y detección de necesidades formativas reales.
- Nº de Estudios de investigación llevados a cabo para la Identificación y detección de necesidades formativas reales.

#### **15.2. Incremento de la formación en ER en los estudios de grado, postgrado y especializada en Ciencias de la Salud, necesaria para la atención de las personas afectadas y sus familias.**

##### **Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- Dirección Gerencia del SES.
- UEX.



**Evaluación:**

- Inclusión de la formación de ER en las distintas etapas curriculares de la formación grado, postgrado y especializada, (asignaturas específicas como genética molecular de las ER, Master/curso de experto en ER en la UEX, etc.).
- Nº de titulaciones universitarias con contenido sobre ER.
- Nº de actividades docentes sobre ER en formación de grado, postgrado y especializada.
- Nº de programas incluidos en los doctorados enfocados al conocimiento de enfermedades raras.

**15.3. Promoción de la formación continuada (presencial y virtual) en enfermedades raras de los profesionales del SSPE, especialmente de atención primaria de salud y de atención hospitalaria, con los objetivos de mejorar la identificación temprana de las mismas y atender adecuadamente las necesidades de pacientes.****Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- Dirección Gerencia del SES.
- Colegios Oficiales de Médicos de Badajoz y Cáceres.
- Colegios Oficiales de Enfermería de Badajoz y Cáceres.
- Academia de Medicina de Extremadura.
- SEDER.

**Evaluación:**

- Nº de talleres o jornadas entre profesionales del ámbito sociosanitario y personas afectadas con sus familiares.
- Nº de manuales específicos para la asistencia de pacientes con ER dirigido a profesionales sanitarios.
- Inclusión de una línea específica de formación continuada en ER en el Plan de Formación de la Consejería competente en materia de Sanidad.
- Nº de actividades formativas anuales ofertadas sobre ER.
- Nº de actividades formativas anuales realizadas sobre ER.
- Nº de actividades formativas anuales acreditadas sobre ER.
- Nº de profesionales que se han formado sobre ER.

**15.4. Impulso de la formación inicial y continuada sobre enfermedades raras a otros colectivos profesionales implicados: profesorado, personal educador, personal de trabajo social, profesionales de la psicología, etc., y a otro personal de la Administración Autonómica y local, incidiendo especialmente en el que trabaja en los temas de orientación de empleo, discapacidad o valoración de la dependencia, pero sin olvidar otros colectivos como los responsables de planificación, obras públicas, parques y jardines, tráfico y transporte, etc.****Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.

- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección Gerencia del SEPAD.
- Escuela de Administración Pública de Extremadura.
- UEX.
- Consejerías competentes en materia de Educación y Empleo.
- SEDER.

**Evaluación:**

- Nº de programas elaborados de educación para la salud dirigido al profesorado y alumnado de secundaria y formación profesional.
- Nº de actividades anuales formativas sobre ER en distintos ámbitos.
- Nº de profesionales que han recibido formación sobre ER.
- Nº de profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar que han recibido formación sobre ER.
- Nº de Ciclos formativos de Grado Superior de Formación Profesional en la rama sanitaria específicos de ER.

**15.5. Impulso de la formación dirigida a personas cuidadoras y/o familiares de personas afectadas por ER y profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar, destinada a dar a conocer los síntomas, evolución de la enfermedad, necesidades de atención, cuidados paliativos y autocuidados; e impulso de la creación de aulas virtuales y del adecuado acceso a la formación online que favorezca dicha formación.**

**Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección Gerencia del SEPAD.
- Otras Asociaciones de ER.
- SEDER.

**Evaluación:**

- Nº de actividades formativas anuales realizadas sobre ER en el ámbito de la ayuda a domicilio y cuidados paliativos.
- Nº de personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con ER formados.
- Nº de guías dirigidas a las personas cuidadoras y/o familiares.

**15.6. Promoción del desarrollo de congresos, jornadas, encuentros y otras actividades formativas similares de ámbito regional, nacional y/o internacional sobre la atención a pacientes con ER, fomentando la difusión científica sobre las mismas.**

**Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección Gerencia del SEPAD.

- UEX.
- FEDER Extremadura.
- SEDER.

**Evaluación:**

- Nº de eventos o actividades formativas anuales sobre ER de ámbito regional, celebradas en Extremadura.
- Nº de eventos o actividades formativas anuales sobre ER de ámbito nacional, celebradas en la CA de Extremadura.
- Nº de eventos o actividades formativas anuales sobre ER de ámbito internacional, celebradas en CA de Extremadura.
- Nº de participantes en los distintos eventos o actividades formativas desarrolladas en la CA de Extremadura.
- Nº de Proyectos de comunicación y coordinación entre profesionales.

**15.7. Actualización de la formación en genética básica del personal facultativo de atención primaria de salud y de atención hospitalaria.**

**Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección Gerencia del SEPAD.
- UEX.
- FEDER-Extremadura.
- SEDER.

**Evaluación:**

- Nº de actividades formativas anuales sobre genética en ER, de ámbito regional, realizadas en Extremadura.
- Nº de actividades formativas anuales sobre genética en ER de ámbito nacional celebradas en la CA de Extremadura.
- Nº de participantes en las distintas actividades formativas desarrolladas en Extremadura.

**15.8. Implicación de pacientes y familiares afectados en la promoción de estrategias de formación e información sobre ER, al objeto de hacerles protagonistas en su cuidado.**

**Responsables:**

- Consejería con competencias en materia de sanidad y en políticas sociales.
- FEDER-Extremadura.
- SEDER.
- UEX.
- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección Gerencia del SEPAD.

**Evaluación:**

- Nº de asociaciones que colaboran en la promoción de políticas y estrategias de formación e información sobre ER.
- Nº de pacientes que colaboran en la promoción de políticas y estrategias de formación e información sobre ER.

**15.9. Celebración de encuentros entre asociaciones de personas afectadas y familiares, profesionales del ámbito educativo y profesionales del ámbito sanitario, que permitan el intercambio de experiencias, la formación en ER y ayuden a la implementación de las actividades de apoyo al alumnado con ER en el ámbito educativo.**

**Responsables:**

- FEDER Extremadura.
- Consejería de con competencias en materia de Sanidad y Políticas Sociales.
- Consejería de con competencias en materia de Educación.

**Evaluación:**

- Número de encuentros anuales realizados.

## ÁREA DE INVESTIGACIÓN

Es necesario establecer las condiciones que favorezcan la puesta en marcha de proyectos de investigación en enfermedades raras.

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

Se pone por lo tanto, de manifiesto, la necesidad de establecer acciones dirigidas a reforzar y fomentar la investigación en el campo de las enfermedades raras dentro del marco técnico-asistencial, incluyendo aspectos económicos, recursos humanos y de estructura del sistema, resaltando la importancia de la transferencia de los resultados de investigación a la práctica clínica, al diagnóstico y al desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas y, ello, mediante una cooperación interautonómica y desde el Sistema Nacional de Salud.

Especialmente sería muy conveniente fomentar la colaboración de los diferentes grupos de investigación en ER existentes en la CCAA de Extremadura.

Para que la investigación biomédica en enfermedades raras sea una investigación de calidad, los grupos de investigación dirigidos al estudio de estas enfermedades deben estar integrados en redes nacionales e internacionales. Para ello, es necesario fomentar la participación en estas redes.

Por otra parte, la generación de datos preliminares para optar a proyectos de mayor cuantía e impacto en la que se consumen recursos humanos y económicos, es una etapa inicial imprescindible. Es necesario realizar un esfuerzo inicial por parte de las instituciones para poder favorecer ese clima participativo y ayudar a grupos nuevos de investigación en este ámbito; de esta forma se podrá optar, en una segunda etapa, a esos proyectos de mayor envergadura.

Las tres vertientes de investigación: clínica, epidemiológica y básica deben de estar de la mano para poder aportar a la sociedad un conocimiento actualizado de estas enfermedades. El abordaje de la investigación de enfermedades raras en la comunidad extremeña se debe basar en cuatro pilares fundamentales: el fomento de proyectos de investigación en ER (aspecto económico), el desarrollo de estructuras e instituciones específicas para la investigación en ER, potenciar los recursos humanos dedicados a la investigación en estas enfermedades, el desarrollo de nuevos abordajes en campos biotecnológicos para nuevos diagnósticos, tratamientos y detección de nuevas enfermedades. Aunque se están haciendo esfuerzos en la comunidad en cuanto al desarrollo de centros y plataformas como por ejemplo, la reciente creación del Biobanco del Área de Salud de Badajoz, el Instituto Universitario de Investigación Biosanitaria (INUBE) y en la creación de la sociedad extremeña de enfermedades raras (SEDER). No obstante, se debe trabajar en proporcionar más recursos tanto económicos como humanos para el estudio de enfermedades raras.

Otro aspecto no menos importante es conocer la situación actual de los grupos de investigación que están centrados en el estudio de enfermedades raras.

## **OBJETIVO 16.- IMPULSAR Y DIFUNDIR LA INVESTIGACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**

### **LÍNEAS DE ACTUACIÓN.**

#### **16.1. Promoción de los proyectos de investigación sobre enfermedades raras, a nivel autonómico, nacional e internacional.**

##### **Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- Dirección Gerencia del SES.
- UEX.
- FEDER Extremadura.
- FUNDESALUD.
- SEDER.
- Fundación COMPUTAEX y centro CenitS.
- INUBE.
- IBPM.
- Otros grupos del Catálogo de Grupos de Investigación de Extremadura.

##### **Evaluación:**

- Nº de convocatorias públicas para realizar proyectos de investigación sobre ER a nivel de la CA.

- Nº de proyectos de investigación sobre ER presentados a convocatorias públicas de la CA, nacionales e internacionales.
- Nº de proyectos de investigación sobre ER financiados en convocatoria pública a nivel de la CA, nacional e internacional.
- Existencia de partida presupuestaria específica para realizar proyectos de investigación en ER.
- Nº de personas investigadoras de la CA de Extremadura que han participado en proyectos de investigación sobre ER.

### **16.2. Creación de un Sistema de Registro mediante el que se difunda el conocimiento sobre investigaciones en ER desarrolladas por entidades de la CA de Extremadura.**

#### **Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- UEX.

#### **Evaluación:**

- Existencia de registro.

### **16.3. Mejora de las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo, transferencia y difusión de la investigación sobre enfermedades raras.**

#### **Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- Dirección Gerencia del SES.
- Dirección Gerencia del SEPAD.
- UEX.
- FUNDESALUD.
- INUBE.
- IBPM.
- Otros grupos del Catálogo de Grupos de Investigación de Extremadura.

#### **Evaluación:**

- Nº de centros y grupos de investigación sobre ER.
- Nº y tipo de estructuras de apoyo en investigación en ER.
- Nº de proyectos de investigación realizados en la CA de Extremadura y/o difundidos fuera y dentro del ámbito de la CA.
- Existencia de partida presupuestaria para la mejora de estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo y difusión de la investigación sobre enfermedades raras.

#### **16.4. Identificación de aquellas ER que sean de interés estratégico y/o sin tratamientos de probada eficacia.**

**Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- Dirección Gerencia del SES.
- UEX.
- INUBE.
- IBPM.
- Otros grupos del Catálogo de Grupos de Investigación de Extremadura.

**Evaluación:**

- Nº de proyectos realizados por grupos de estudio multiprofesional enfocados a la obtención de un listado priorizado de ER sin líneas de investigación activas.

#### **16.5. Impulso de la participación en proyectos e iniciativas europeas sobre ER, a través de los programas de I+D+i y de Salud de la Unión Europea, promoviendo la participación de los grupos de investigación en estos programas, y en consonancia con el vigente Plan Regional de Investigación, Desarrollo Tecnológico e Innovación.**

**Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- Dirección Gerencia del SES.
- UEX.
- INUBE.
- IBPM.
- Otros grupos del Catálogo de Grupos de Investigación de Extremadura.
- FUNDESALUD.
- SEDER.
- FEDER Extremadura.

**Evaluación:**

- Nº de proyectos e iniciativas europeas sobre ER, a través de los programas de I+D+i y de Salud de la Unión Europea realizados.
- Nº de grupos de investigación que participan en estos proyectos.

#### **16.6. Implicación de pacientes y familiares afectados por ER en la elaboración de políticas de Investigación, al objeto de hacerles protagonistas en su cuidado.**

**Responsables:**

- Consejería competente en materia de Sanidad.
- Dirección Gerencia del SEPAD.
- FEDER Extremadura.

**Evaluación:**

- Nº de pacientes que colaboran en las políticas de Investigación.
- Nº de proyectos de investigación en ER que incluyen la perspectiva/participación de pacientes.



## **IV. SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN**



## IV. SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN

El seguimiento y la evaluación, van a permitir validar la oportunidad del plan, sus actuaciones y su implementación en momentos predeterminados con anterioridad, así como hacer ajustes según las necesidades. Constituyen una herramienta de gestión fundamental y su finalidad principal es la obtención de información, fiable y precisa, sobre las actuaciones previstas y los resultados alcanzados a lo largo de su periodo de vigencia.

Proporcionarán datos que pueden ser usados para mejorar los objetivos y las actuaciones, identificando también resultados imprevistos y consecuencias de las iniciativas desarrolladas. La información que generan contribuye al aprendizaje de la organización, así como a alimentar un mayor y mejor conocimiento sobre el problema que estemos tratando.

El PIER 2019-2023 contempla el seguimiento y la evaluación de los objetivos planteados y de sus correspondientes líneas de actuación para la consecución de los mismos. A tal efecto, todas las líneas de actuación enunciadas tienen asignados responsables e indicadores de evaluación.

Corresponde al Servicio de Participación Comunitaria en Salud, adscrito a la Dirección General de Planificación, Formación y Calidad Sanitarias y Sociosanitarias, el seguimiento del PIER 2019-2023 de forma coordinada con las unidades administrativas y entidades responsables de la puesta en marcha y el desarrollo de las actuaciones previstas, en base a los indicadores de evaluación establecidos y aquellos otros que pudieran determinarse, a fin de dar respuesta a las necesidades planteadas en cada momento.

La Dirección General de Planificación, Formación y Calidad Sanitarias y Sociosanitarias proporcionará de forma anual los datos y la información recogida correspondiente a los indicadores, al Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras de Extremadura, de forma que pueda realizarse la evaluación correspondiente de los objetivos y líneas de actuación programados en esa anualidad. Tras la finalización del periodo de vigencia, por parte del Consejo Asesor se efectuará la evaluación final del PIER 2019-2023, con objeto de determinar los resultados obtenidos en relación con las actuaciones propuestas para alcanzar los objetivos y líneas de actuación que en él se determinan. Los resultados alcanzados van a constituir un elemento esencial, junto con el análisis de situación, para la determinación de las necesidades y la definición de nuevos objetivos y actuaciones en el ámbito de las enfermedades raras en Extremadura.

Al objeto de facilitar el seguimiento y la evaluación del PIER 2019-2023, se incorpora al final del documento, un Anexo (Tabla de seguimiento del PIER 2019-2023) que recoge los objetivos, líneas de actuación establecidas e indicadores de evaluación, y que servirá de base a los informes de evaluación, y que facilitará a las unidades administrativas y entidades responsables de la puesta en marcha y el desarrollo de las actuaciones previstas, las tareas de seguimiento de las mismas, así como de información a profesionales, pacientes y familiares y a la sociedad en general.



## **V. FINANCIACIÓN**



## V. FINANCIACIÓN

Es competencia de la Administración Sanitaria el formular las políticas y estrategias más oportunas en relación a garantizar el derecho a la salud de los ciudadanos.

El Plan de Salud de Extremadura 2013-2020 propugna la Elaboración, desarrollo, seguimiento y evaluación del nuevo PIER, tras la finalización y evaluación del anterior Plan.

La Comunidad Autónoma de Extremadura cuenta con un Sistema Sanitario de financiación pública y cobertura prácticamente universal, en el que prevalece la equidad y la eficiencia, a través de la mejora del estado de salud individual y colectiva.

El grado de equidad en la prestación de los servicios programados va a depender de cómo se financien éstos y de si se prestan de acuerdo con el criterio de necesidad definido previamente, mientras que el grado de eficiencia va a depender de cómo se gestionen estos servicios y de cómo se persiga la eficacia a través de mejoras en la coordinación y gestión.

El PIER 2019-2023 constituirá una herramienta fundamental en el diseño y desarrollo de las actuaciones sobre las enfermedades raras en nuestra Comunidad a la vez que sirve para dar respuesta a uno de los objetivos propuestos dentro del Plan de Salud de Extremadura. Se orienta hacia la mejora de la asistencia a las personas afectadas por enfermedades raras y sus familiares, en base a la calidad y al seguimiento y evaluación de los objetivos y líneas de actuación definidos, en el marco de un modelo de financiación pública que garantiza la estabilidad para conseguir una atención integral de estas enfermedades, de acuerdo con la capacidad económica y presupuestaria de la Comunidad Autónoma, la corresponsabilidad en el control de los diferentes agentes de gasto, y la dotación específica de las estrategias y prestaciones en el ámbito del Sistema Nacional de Salud.

Este Plan, ha de contribuir a hacer sostenible el sistema, potenciando aquellas actuaciones que hayan demostrado su efectividad y eficiencia. Para ello, se enfoca fundamentalmente hacia la prevención y detección precoz de la enfermedad como las mejores armas para reducir la morbimortalidad y mejorar la calidad de vida de quienes padecen algún tipo de enfermedad rara.

La financiación de las actuaciones previstas en el PIER 2019-2023, provendrá fundamentalmente de aquellos organismos de la Administración Pública implicados en el diseño, ejecución o seguimiento de las mismas, a través de los Presupuestos Generales de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

De los compromisos asumidos por parte de las personas responsables en el PIER 2019-2023, se derivarán importantes consecuencias desde el punto de vista estratégico en el ámbito de las enfermedades raras.





## **VI. ANEXOS**

- I. Personas y entidades colaboradoras**
- II. Abreviaturas**
- III. Bibliografía**
- IV. Normativa sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura**
- V. Tabla de seguimiento del Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura**



## ANEXO I

### PERSONAS Y ENTIDADES COLABORADORAS

#### COORDINACIÓN TÉCNICA:

Cordón Arroyo, Ana M<sup>a</sup>  
Cortés Mancha, Mercedes  
Mayoral Rivero, Estrella  
Ramos Aceitero, Julián Mauro  
Salette de Miguel, Gloria  
Tobajas Belvís, Luís  
Vas Falcón, Antonia M<sup>a</sup>  
Zarallo Barbosa, Tomás

#### COORDINADORES DE LOS GRUPOS DE TRABAJO:

Bermejo Pastor, Miguel  
Cid Gala, Manuel  
Fernández Pereira, Luís  
Galán Gómez, Enrique

#### PERSONAS PARTICIPANTES EN LOS GRUPOS DE TRABAJO Y EXPERTAS CONSULTORAS:

Almena Acedo, M<sup>a</sup> Ángeles  
Arroyo Carrera, Ignacio  
Bermejo Pastor, Miguel  
Berrocal Sánchez, Isidoro  
Borrillo Sánchez, Ana Isabel  
Carmona Torres, Concepción  
Caro Puértolas, Berta  
Carretero Villanueva, María  
Chiquero Palomo, Manuela  
Cid Gala, Manuel  
Cordero Torres, Remigio  
Cordón Arroyo, Ana M<sup>a</sup>  
Cortés Mancha, Mercedes  
De San Carlos Borja, David  
Del Río Caballero, María Teresa  
Díez Solís, Modesto  
Doblaré Castellanos, Emilio

Fernández Burriel, Miguel  
Fernández Galán, M<sup>a</sup> Ángeles  
Fernández Pereira, Luís  
Fernández Reyes, M<sup>a</sup> José  
Ferrer Agüareles, José Luís  
Fuentes Rodríguez, José Manuel  
Galán Gómez, Enrique  
García Palomo, Manuel Jesús  
García-Navas Núñez, Deyanira  
González Sánchez, José Luís  
Lozano Mera, Luís  
Macías Pingaron, José Alberto  
Marcos Toledano, M<sup>a</sup> del Mar  
Mayoral Rivero, Estrella  
Mendo Gómez, Valentín  
Molina Alén, Estefanía  
Molina Barragán, Eugenio  
Mulero Navarro, Sonia  
Pijierro Amador, Agustín  
Ramos Aceitero, Julián Mauro  
Remón Álvarez – Arenas, Jesús M<sup>a</sup>  
Rodríguez Oliva, Silvia  
Ruiz Muñoz, Eulalio  
Sáinz Bueno, Dolores  
Salamanca Bautista, Paula  
Salette de Miguel, Gloria  
Tobajas Belvís, Luís  
Vas Falcón, Antonia M<sup>a</sup>  
Vaz Leal, Francisco José  
Vázquez Mateos, Julio  
Viñuela Villa, Concepción  
Vivas Matas, Matilde  
Wizner de Alba, Juan Carlos  
Zarallo Barbosa, Tomás

## ENTIDADES COLABORADORAS:

CONSEJO ASESOR DE ENFERMEDADES RARAS EN EXTREMADURA.  
CONSEJO EXTREMEÑO DE SALUD.  
CONSEJO REGIONAL DE PACIENTES.  
CONSEJO CIENTÍFICO ASESOR DEL SISTEMA SANITARIO PÚBLICO DE EXTREMADURA.

## ASOCIACIONES Y FEDERACIONES:

ASOCIACIÓN AMIGOS DE HISTORIA DE LA MEDICINA DE EXTREMADURA  
ASOCIACIÓN DE REUMATOLOGÍA EXTREMEÑA  
ASOCIACIÓN EXTREMEÑA DE NEUROPSIQUIATRÍA  
ASOCIACIÓN PARA LA DEFENSA DE LA SANIDAD PÚBLICA  
ASOCIACIÓN PROFESIONAL DE TERAPEUTAS OCUPACIONALES DE EXTREMADURA  
ASOCIACIÓN EXTREMEÑA DE PLANIFICACIÓN FAMILIAR Y SEXUALIDAD  
ASOCIACIÓN EXTREMEÑA DE MEDICINA DEL TRABAJO  
ASOCIACIÓN SOCIEDAD EXTREMEÑA DE CARDIOLOGÍA  
ASOCIACION DE RADIOLOGOS DE LA REGION CENTRO, DELEGACION DE EXTREMADURA  
ASOCIACIÓN COLOQUIOS MÉDICO QUIRURGICOS DE ZAFRA  
ASOCIACIÓN PROFESIONAL DE MATRONAS EXTREMEÑAS  
ASOCIACIÓN DE MÉDICOS ESPECIALISTAS EN ANESTESIOLOGÍA, REANIMACIÓN Y TERAPÉUTICA DEL DOLOR  
ASOCIACIÓN DE RIESGO CARDIOVASCULAR DE EXTREMADURA  
ASOCIACIÓN PROFESIONAL DE INSPECCIÓN DE SERVICIOS SANITARIOS Y PRESTACIONES DE EXTREMADURA  
ASOCIACIÓN DE PROFESIONALES CUIDADOS PALIATIVOS Y ATENCIÓN PACIENTE FASE TERMINAL EXTREMADURA.  
ASOCIACIÓN DE ANALISTAS CLÍNICOS DE EXTREMADURA.

## COLEGIOS PROFESIONALES:

COLEGIO OFICIAL DE DIPLOMADOS EN TRABAJO SOCIAL EN CÁCERES  
COLEGIO OFICIAL DE DIPLOMADOS EN TRABAJO SOCIAL DE BADAJOZ  
COLEGIO OFICIAL DE FISIOTERAPEUTAS DE EXTREMADURA  
COLEGIO OFICIAL DE MÉDICOS DE BADAJOZ  
COLEGIO OFICIAL DE MÉDICOS DE CÁCERES  
COLEGIO NACIONAL DE ÓPTICOS OPTOMETRISTAS. DELEGACIÓN REGIONAL  
COLEGIO OFICIAL DE VETERINARIOS DE BADAJOZ  
COLEGIO OFICIAL DE VETERINARIOS DE CÁCERES  
COLEGIO OFICIAL DE BIÓLOGOS DE EXTREMADURA  
COLEGIO OFICIAL DE ENFERMERÍA DE CÁCERES  
COLEGIO OFICIAL DE ENFERMERÍA DE BADAJOZ

COLEGIO OFICIAL DE FARMACÉUTICOS DE BADAJOZ  
COLEGIO OFICIAL DE FARMACÉUTICOS DE CÁCERES  
COLEGIO OFICIAL DE DENTISTAS DE EXTREMADURA  
COLEGIO OFICIAL DE PODÓLOGOS DE EXTREMADURA  
COLEGIO OFICIAL DE PSICÓLOGOS DE EXTREMADURA  
COLEGIO PROFESIONAL DE PROTÉSICOS DENTALES DE EXTREMADURA

## **SOCIEDADES CIENTÍFICAS:**

SOCIEDAD DE ALERGOLOGÍA E INMUNOLOGÍA CLÍNICA DE EXTREMADURA  
SOCIEDAD DE PEDIATRIA DE ATENCIÓN PRIMARIA DE EXTREMADURA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE CANCEROLOGÍA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE CIRUGÍA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE DERMATOLOGÍA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE ENDOCRINOLOGÍA Y NUTRICIÓN  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE GERIATRÍA Y GERONTOLOGÍA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE MEDICINA INTERNA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE MEDICINA NUCLEAR  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE APARATO RESPIRATORIO  
SOCIEDAD INDEPENDIENTE DE NEUROCIRUGÍA DE EXTREMADURA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE MEDICINA FÍSICA Y REHABILITACIÓN  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE TRAUMATOLOGÍA  
SOCIEDAD MÉDICA EXTREMEÑA DE ADMISIÓN Y DOCUMENTACIÓN  
SOCIEDAD DE MICROBIOLOGÍA CLÍNICA EXTREMEÑA  
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE MEDICINA DE URGENCIAS Y EMERGENCIAS EN EXTREMADURA  
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE MEDICINA RURAL Y GENERALISTA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE MEDICINA FAMILIAR Y COMUNITARIA  
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE RADIOLOGÍA MÉDICA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE NEUROLOGÍA  
SOCIEDAD DE APARATO DIGESTIVO DE EXTREMADURA  
SOCIEDAD DE CUIDADOS PALIATIVOS DE EXTREMADURA  
SOCIEDAD DE ENFERMERÍA FAMILIAR Y COMUNITARIA DE EXTREMADURA  
SOCIEDAD GINECOLÓGICA EXTREMEÑA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE HEMATOLOGÍA Y HEMOTERAPIA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE HIPERTENSIÓN ARTERIAL  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE INMUNOLOGÍA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE MEDICINA GENERAL  
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE MÉDICOS GENERALES Y DE FAMILIA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE NEFROLOGÍA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE OFTALMOLOGÍA  
SOCIEDAD ONCOLÓGICA EXTREMEÑA  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE PROFESIONALES PARA EL ABORDAJE DEL TABAQUISMO  
SOCIEDAD EXTREMEÑA DE NEUROCIRUGÍA.  
SOCIEDAD MÉDICA PARA LAS ADICCIONES Y PATOLOGÍAS ASOCIADAS DE EXTREMADURA.

## ANEXO II

### ABREVIATURAS:

AEMPS	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios
ADN	Ácido Desoxirribonucleico
AELMHU	Asociación Española de Laboratorios de medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos.
ALE	Audición y Lenguaje
AP	Atención Primaria
AE	Atención Especializada
ATE	Auxiliar Técnico Educativo
ATC	Anatomical, Therapeutic, Chemical classification system
BESP	Boletín Electrónico de Salud Pública
BRCA	Breast Cancer
CADEX	Centro de Atención a la Discapacidad en Extremadura
CA	Comunidad Autónoma
CCAA	Comunidades Autónomas
CEDI	Centro Extremeño de Desarrollo Infantil
CGH	Comparative Genomic Hybridisation
CHMP	Committee for Medicinal Products for Human Use
CICAB	Centro de Investigación Clínica del Área de Salud de Badajoz
CIBER	Centro de Investigación Biomédica en Red
CIE	Clasificación Internacional de Enfermedades
CISNS	Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud
CMBD	Conjunto Mínimo Básico de Datos
CMV	Citomegalovirus
CNRHA	Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida
CPR	Centro de Profesores y Recursos
CRC	Centro Regional de Cribado
CREER	Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
CSUR	Centros, Servicios y Unidades de Referencia
DGP	Diagnóstico Genético Preimplantacional
DMD	Distrofia Muscular de Duchén

DOE	Diario Oficial de Extremadura
EAT	Equipos de Atención Temprana
ECSAS	Escuela de Ciencias de la Salud y de la Atención Sociosanitaria
EDTA	European Dialysis and Transplant Association
EMA	Agencia Europea de Medicamentos
ERG	Electroretinograma
EOEP	Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica Generales
EPF	Enfermedad Poco Frecuente
EpS	Educación para la Salud
ER	Enfermedades Raras
ERA	European Renal Association
ERN	European Reference Network
FEDER	Federación Española de Enfermedades Raras
FISH	Seguimiento Citogenético e Hibridación in Situ
FUNDESALUD	Fundación para la Formación y la Investigación de Profesionales de Ciencias de la Salud de Extremadura
GA-I	Acidemia Glutárica Tipo I
IBPM	Instituto Universitario de Biomarcadores de Patologías Moleculares
I+D+I	Investigación, Desarrollo e Innovación
INUBE	Instituto Universitario de investigación biosanitaria en Extremadura
IPT	Informes de Posicionamiento Terapéutico
IRDiRC	Consortio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras
ISCI	Instituto de Salud Carlos III
KRECS	Kappa Delection Recombination Circles
LCHADD	Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga
MADEX	Marco Extremeño de Atención a la Discapacidad de Extremadura
MCADD	Deficiencia de acil-CoA Deshidrogenada de Cadena Media
PCR	Reacción en Cadena de la Polimerasa
PIDEX	Plan Integral de Atención Sociosanitaria al Deterioro Cognitivo en Extremadura
PIER	Plan Integral de Enfermedades Raras
PMP22	Proteína Mielínica Periférica de 22 kDa
PT	Pedagogía Terapéutica



QF-PCR	Quantitative Fluorescence Polymerase Chain Reaction
RAE	Real Academia Española
SEDER	Sociedad Extremeña de Enfermedades Raras
SEPAD	Servicio Extremeño de Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia
SES	Servicio Extremeño de Salud
SIER	Sistema de Información sobre Enfermedades Raras
SNS	Sistema Nacional de Salud
SSPE	Sistema Sanitario Público de Extremadura
Spain-RDR	Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación
TPH	Transplante de Progenitores Hematopoyéticos
TRECS	T Cell Receptor Excision Circles
UCI	Unidad de Cuidados Intensivos
UE	Unión Europea
UEx	Universidad de Extremadura



## ANEXO III

### BIBLIOGRAFÍA:

Botella Rocamora P., Zurriaga Lloréns O. Posada de la Paz M., Martínez Beneito M.A., Bel Prieto E., Robustillo Rodela A. et al. Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003. Valencia: REPIER; 2006.

Carrión Tudela Juan, Mayoral Rivero Estrella. El trabajo social en las enfermedades raras: enfoque teórico y práctico. Madrid: FEDER; 2017.

Cordón Arroyo AM, Zarallo Barbosa T. Guía de recursos de asociaciones de pacientes y familiares de extremadura 2018. Mérida: Consejería de Sanidad y Políticas Sociales; 2018.

Consejería de Salud, Consejería de Educación, Juventud y Deportes, Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades de la Región de Murcia. Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Salud de la Región de Murcia; 2018.

Decreto 7/2006, de 10 de enero, por el que se crean las estructuras de coordinación de la Atención Sociosanitaria y el Servicio Público de Atención Sociosanitarias en su modalidad Tipo Dos (T2) y se establece su Régimen Jurídico. DOE núm. 7, 17 de enero de 2016.

Decreto 131/2006, de 11 de julio, por el que se crea el Servicio Público de Cuidados Personales y Atención a Situaciones de Dependencia, modalidad Tipo Tres (T3), y se establece su régimen jurídico. DOE núm. 84, 18 de julio de 2016.

Decreto 151/2006, de 31 de julio, por el que se regula el Marco de Atención a la Discapacidad en Extremadura (MADEX). DOE núm. 93, 8 de agosto de 2006.

Decreto 265/2015, de 7 de agosto, por el que se establece la estructura orgánica de la Consejería de Sanidad y Políticas Sociales y se modifica el Decreto 222/2008, de 24 de octubre, por el que se aprueban los Estatutos del Servicio Extremeño de Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia. (DOE Extraordinario Nº 5 de 8 de agosto de 2015).

Decreto 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura. DOE núm. 146, 30 de julio de 2009.

Decreto 42/2011, de 8 de abril, por el que se modifica el Decreto 7/2006, de 10 de enero, por el que se crean las estructuras de coordinación de la Atención Sociosanitaria y el Servicio Público de Atención Sociosanitaria en su modalidad Tipo Dos (T2) y se establece su régimen jurídico. DOE núm. 73, 14 de abril de 2011.

Decreto 127/2013, de 16 de julio, por el que se modifica el Decreto 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura. DOE núm. 138, 18 de julio de 2013.

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Estrategia, aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009.

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014.

Estudio sobre situación de las Necesidades Socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España (Estudio ENSERio). Ávila: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); 2009 [acceso 21 de noviembre de 2018]. Disponible en: [https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio\\_ENSERio.pdf](https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf)

Gobierno de Extremadura. Consejera de Salud y Política Sociosanitaria. Protocolo para la acogida y atención de los niños/as con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura. Mérida: Consejería de Salud y Política Sociosanitaria; 2015.

Gobierno de Extremadura. Consejera de Salud y Política Social. Plan de Salud de Extremadura 2013-2020. Mérida: Consejería de Salud y Política Social; 2013.

González-Lamuño D, García Fuentes M. Enfermedades raras en pediatría. An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31 (Supl. 2): 21-29.

González-Lamuño D, Leguina D, Cruz Villalba J. Las enfermedades raras desde la Atención Primaria. En: AEPap (ed.). Curso de Actualización Pediatría 2017. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2017.p.133-42.

González-Lamuño D, García Fuentes M. Una visión general Enfermedades Raras. Pediatr Integral. 2014; 18: 550-63.

Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfermedades Raras: un enfoque práctico. Madrid: IIER; 2004.

Junta de Andalucía. Consejería de Salud. Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. Sevilla: Consejería de Salud; 2007.

Junta de Extremadura. VI Plan Regional de Investigación, Desarrollo Tecnológico e Innovación de la Comunidad Autónoma de Extremadura 2017-2020. Mérida: Junta de Extremadura; 2017.

Junta de Extremadura. Plan marco de atención sociosanitaria en Extremadura. Plan director 2005-2010. Mérida: Consejería de Sanidad y Consumo, Consejería de Bienestar Social; 2005.

Junta de Extremadura. Consejería de Cultura e Igualdad. Instituto de la Mujer de Extremadura. Guía de lenguaje no sexista en la Administración Pública de Extremadura. Mérida: IMEX; 2019.

Junta de Extremadura. Consejería de Sanidad y Consumo. Enfermedades Raras en Extremadura: Año 2004. Mérida: Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria; 2005.

Junta de Extremadura. Consejería de Sanidad y Dependencia. Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014. Mérida: Consejería de Sanidad y Dependencia. Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación; 2009.

Junta de Extremadura. Consejería de Sanidad y Políticas Sociales. Plan Integral de Enfermedades Cardiovasculares de Extremadura 2017-2021. Mérida: Consejería de Sanidad y Políticas Sociales; 2017.

Junta de Extremadura. Consejería de Sanidad y Políticas Sociales. Plan Integral contra el Cáncer en Extremadura 2017-2021. Mérida: Consejería de Sanidad y Políticas Sociales; 2017.

Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad. BOE núm. 102 de 29 de abril de 1986, p.15207-15227.

Ley 10/2001, de 28 de junio, de Salud de Extremadura (DOE núm. 76 de julio de 2001, p. 27021-27039).

Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. BOE núm. 274 de 15 de noviembre de 2002.

Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud. BOE núm. 126 de 29 de mayo de 2003, p.20567-20588.

Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. BOE Núm. 269 Jueves 6 de noviembre de 2014 Sec. I. Pág. 91369.

Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas (Estudio ENSERio2). Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); 2013 [acceso 1 de octubre de 2018]. Disponible en: [https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio\\_ENSERio2\\_FEDER\\_DEF.pdf](https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio2_FEDER_DEF.pdf)

Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades Raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31(2): 9-20.

Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes (1999-2003). Decisión Nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999.

Reglamento (CE) Nº 141 / 2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre Medicamentos Huérfanos.



## ANEXO IV

### NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS DEL SISTEMA SANITARIO PÚBLICO DE EXTREMADURA.

**Decreto 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura.** DOE núm. 146, 30 de julio de 2009.

El Plan de Salud de Extremadura 2009-2012, aprobado en Consejo de Gobierno de 20 de febrero de 2009, ha contemplado la inclusión de las Enfermedades Raras como un área de intervención prioritaria, poniendo de manifiesto la necesidad de realizar esfuerzos especiales para abordar estas enfermedades.

Desde hace años, desde el Sistema Sanitario Público de Extremadura se llevan a cabo estrategias encaminadas al conocimiento y la superación de las necesidades de los afectados por enfermedades raras, desarrollándose distintos programas como el de Prevención de Errores Congénitos del Metabolismo e Hipotiroidismo o el de diagnóstico prenatal.

Son consideradas como enfermedades raras, según el Plan de Salud, aquellas patologías que tienen una prevalencia baja (menor de cinco casos por 10.000 habitantes de forma global), peligro de muerte o de invalidez crónica, escasa información de la etiopatogenia de la enfermedad y/o necesidad de al menos un medicamento huérfano para su tratamiento, cuya incidencia en la Salud Pública motiva la necesidad de creación de este Consejo Asesor, dado el deterioro significativo de la calidad de vida de los afectados y sus familiares.

Por todo ello, y en el desarrollo de las estrategias para el abordaje integral de las enfermedades raras en nuestro medio, el Plan de Salud de Extremadura 2009-2012 ha entendido recomendable, contar con un órgano asesor que, en apoyo del ya existente Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura, ponga a disposición de las autoridades sanitarias información de utilidad y asesoramiento para la toma de decisiones en torno a este problema de salud.

La creación de este nuevo órgano se enmarca en la estrategia de participación del Sistema Sanitario Público de Extremadura, en cuanto a órganos de carácter consultivo se refiere, tal como expresa el artículo 15 de la Ley 10/2001, de 28 de junio, de Salud de Extremadura, al disponer que la Junta de Extremadura podrá establecer órganos de participación a otros niveles de la organización funcional del Sistema Sanitario Público de Extremadura, con la finalidad de asesorar a los correspondientes órganos directivos e implicar a las organizaciones sociales y ciudadanas con el objetivo de alcanzar mayores niveles de salud.

En virtud de lo expuesto, y de conformidad con el artículo 90.2 de la Ley 1/2002, de 28 de febrero, del Gobierno y de la Administración de la Comunidad Autónoma de Extremadura, a

propuesta de la Consejera de Sanidad y Dependencia, de acuerdo con el Consejo Consultivo de Extremadura y previa deliberación del Consejo de Gobierno en su reunión del día 24 de julio de 2009,

## **DISPONGO:**

### **Artículo 1. Objeto.**

El presente Decreto tiene por objeto crear y regular el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura, adscrito a la Dirección General competente en materia de planificación sanitaria de la Consejería competente en materia de sanidad.

### **Artículo 2. Fines.**

El Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura tiene por finalidad prestar el asesoramiento técnico y la información que le sean solicitados por la Consejería con competencia en materia de sanidad sobre materias relacionadas con las denominadas enfermedades raras, de conformidad con lo establecido en el Plan de Salud 2009-2012.

### **Artículo 3. Composición y nombramiento.**

1. El Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras estará compuesto por los siguientes miembros:

- a) Presidente/a: El/la titular de la Dirección General competente en materia de planificación, de la Consejería con competencia en materia de sanidad, o persona en quien delegue.
- b) Vicepresidente/a: Un/a miembro del Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura, a propuesta del mismo.
- c) Vocales:
  - Un/a médico/a especialista en cada una de las siguientes disciplinas: Pediatría, Medicina Interna, Reumatología, Hematología y Neurología del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta del/de la Director/a Gerente del citado Organismo Autónomo.
  - Un/a médico/a de familia y un/a enfermero/a de Atención Primaria del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta del Director/a Gerente de dicho Organismo.
  - Un/a farmacéutico/a del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta del/de la Director/a Gerente del citado Organismo Autónomo.
  - Un/a trabajador/a social del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta del/de la Director/a Gerente del mencionado Organismo.



- Un/a representante de la Consejería con competencias en materia de Educación, con experiencia y/o conocimientos cualificados en la materia objeto de este Decreto, a propuesta de su titular.
  - Un/a representante del Servicio Extremeño de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a la Dependencia (SEPAD), a propuesta del Director/a Gerente del SEPAD.
  - Un/a representante de la Consejería con competencias en Infancia, con experiencia y/o conocimientos cualificados en la materia objeto de este Decreto, a propuesta de su titular.
  - El/La Jefe/a del Servicio de Planificación y Ordenación de la Dirección General competente en materia planificación sanitaria, de la Consejería con competencia en materia de sanidad.
  - El/La Jefe/a del Servicio de Participación Comunitaria en Salud de la Dirección General competente en materia de planificación sanitaria, de la Consejería competente en materia de sanidad.
  - El/La titular de la Subdirección de Epidemiología de la Dirección General de Salud Pública, del Servicio Extremeño de Salud.
  - El/La titular de la Subdirección de Atención Primaria del Servicio Extremeño de Salud.
  - El/La titular de la Subdirección de Atención Especializada del Servicio Extremeño de Salud.
  - El/La Director/a del Centro Extremeño de Desarrollo Infantil (CEDI).
  - El/La responsable de la Unidad de Genética del Servicio Extremeño de Salud.
  - El/La responsable de la Coordinación Regional de Cribados del Servicio Extremeño de Salud.
  - El/La Jefe/a de Estudios de la Escuela de Estudios de Ciencias de la Salud de la Consejería con competencia en materia de sanidad.
  - Cuatro representantes de aquellas asociaciones de enfermos y familiares de Enfermedades Raras de ámbito regional, a propuesta conjunta y única de las mismas. En caso de no acuerdo, decidirá el/la titular de la Consejería con competencia en materia de sanidad de entre las propuestas presentadas.
- d) Secretario/a: Un/a funcionario/a adscrito/a a la Dirección General competente en materia de planificación sanitaria, que actuará con voz y sin voto.

2. En caso de vacante, ausencia, enfermedad u otra causa legal, el/la Presidente/a será sustituido/a por el/la Vicepresidente/a.
3. Los miembros del Consejo Asesor serán nombrados y cesados por el/la titular de la Consejería competente en materia de sanidad, por un periodo de 6 años, pudiendo ser reelegidos sucesivamente para dicho cargo por igual periodo de tiempo.
4. Los miembros del Consejo podrán recabar puntualmente la colaboración y/o asesoramiento de otras personalidades científicas y expertos de probada cualificación en materia sanitaria, vinculados o no a la Comunidad Autónoma de Extremadura, al objeto de informar sobre aquellos asuntos que se estimen de interés. Asistirán a las reuniones con voz pero sin voto, y, previa invitación del Presidente del Consejo.

#### **Artículo 4. Funciones.**

El Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura tendrá funciones de asesoramiento e información en las siguientes materias:

- a) La prevención primaria y detección precoz de las enfermedades raras.
- b) El análisis de los medios asistenciales disponibles, de su distribución geográfica y funcional y de la previsión de las necesidades futuras para la atención integral del paciente con enfermedad rara, sus familiares y/o cuidadores.
- c) Las modificaciones de tipo clínico, epidemiológico, diagnóstico, terapéutico u otros, en aspectos relacionados con las enfermedades raras, que se consideren de interés.
- d) La elaboración de protocolos de actuación asistencial, incluyendo el establecimiento de delimitación de las responsabilidades asistenciales de los distintos niveles y estamentos.
- e) La introducción de nuevas tecnologías diagnósticas, terapéuticas y farmacológicas.
- f) La planificación de estudios de prevalencia de las enfermedades raras.
- g) La epidemiología, los sistemas de información y registros relacionados con las enfermedades raras.
- h) El fomento de la investigación sobre enfermedades raras.
- i) La formación continuada del personal sanitario en el diagnóstico precoz, atención y continuidad asistencial de la persona con enfermedad rara.
- j) La promoción del asociacionismo de pacientes y familiares.

- k) Las actividades desarrolladas en Extremadura por las asociaciones de pacientes con enfermedades raras.
- l) Cualquier otra que le sea encomendada por la autoridad sanitaria competente, para la prevención y control de las enfermedades raras.

### **Artículo 5. Régimen de funcionamiento.**

1. A efectos organizativos, el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras actuará como una Comisión Sectorial vinculada al Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura.
2. El Consejo funcionará en Pleno. No obstante, se podrá constituir en Comisiones Técnicas cuando resulte necesario elaborar un estudio concreto sobre una materia o cuestión específica.
3. Para la válida constitución del Pleno, a los efectos de celebración de reuniones, deliberaciones y adopción de acuerdos, se requerirá la presencia del Presidente, el Secretario o personas que los sustituyan, y de la mitad de sus miembros.
4. El Pleno del Consejo se reunirá en sesión ordinaria, al menos una vez al semestre y, de forma extraordinaria, previa convocatoria de su Presidente, bien por propia iniciativa o a petición motivada de al menos un tercio de los miembros del mismo.
5. En todo lo no previsto en el presente Decreto, será de aplicación el régimen de funcionamiento establecido para los órganos colegiados, en el Capítulo II del Título II de la Ley 30/1992, de 26 de noviembre, de Régimen Jurídico de las Administraciones Públicas y del Procedimiento Administrativo Común.

### **Artículo 6. Memoria.**

El Consejo elaborará una memoria anual relativa a todas las actuaciones desarrolladas en el ámbito de sus funciones y, una vez aprobada por éste, será trasladada al Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura.

### **Artículo 7. Medios materiales.**

La Consejería competente en materia de sanidad a través de la Dirección General competente en materia de planificación prestará el apoyo administrativo, de personal y logístico, que requiera el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura para el cumplimiento de sus funciones facilitando, a tal efecto, el espacio físico adecuado para la

celebración de sus reuniones, así como el soporte informático básico que permita manejar con facilidad la información generada por este Consejo Asesor.

### **Artículo 8. Indemnizaciones.**

La designación como miembro del Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura no dará lugar a retribución alguna, sin perjuicio de las dietas o indemnizaciones que pueda corresponder, de conformidad con lo establecido en el Decreto 287/2007, de 3 de agosto, sobre indemnizaciones por razón del servicio.

### **Disposición final primera. Habilitación.**

Se faculta al titular de la Consejería competente en materia de sanidad para dictar, en el ámbito de sus competencias, cuantos actos y disposiciones requiera el desarrollo y ejecución del presente Decreto.

### **Disposición final segunda. Entrada en vigor.**

El presente Decreto entrará en vigor el día siguiente al de su publicación en el Diario Oficial de Extremadura.

Mérida, a 24 de julio de 2009.

El Presidente de la Junta de Extremadura,  
GUILLERMO FERNÁNDEZ VARA

La Consejera de Sanidad y Dependencia,  
MARÍA JESÚS MEJUTO CARRIL

**DECRETO 127/2013, de 16 de julio, por el que se modifica el Decreto 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura. DOE nº 138, de 18 de julio de 2013.**

La Ley 10/2001, de 28 de junio, de Salud de Extremadura, en su artículo 15 determina que la Junta de Extremadura podrá disponer de órganos de participación a otros niveles de la organización funcional del Sistema Sanitario Público de Extremadura, con la finalidad de asesorar a los correspondientes órganos directivos e implicar a las organizaciones sociales y ciudadanas en el objetivo de alcanzar mayores niveles de salud.

En desarrollo del citado artículo, se aprobó el Decreto 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura como órgano colegiado de participación social, asesoramiento e información en materia de enfermedades raras, de conformidad con lo establecido en el Plan de Salud de Extremadura 2009-2012.

La Consejería con competencias en materia de sanidad ha contado a lo largo de los últimos años con este órgano asesor, conformado por un grupo de expertos procedentes del ámbito sanitario, social y educativo.

En atención a los cambios introducidos en la composición de las Consejerías y a la experiencia acumulada en estos años, se hace necesario modificar el Decreto 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura para adecuar la composición de este órgano a la nueva organización de la Junta de Extremadura, y en base a criterios de operatividad y eficiencia.

En su virtud, a propuesta del Consejero de Salud y Política Social, en uso de las facultades atribuidas, de acuerdo con el Consejo Consultivo de Extremadura, y previa deliberación del Consejo de Gobierno en su sesión del día 16 de julio de 2013,

**DISPONGO:**

**Artículo único.** Modificación del Decreto 171/2009, de 24 de julio por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura.

El Decreto 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura, queda modificado como sigue:

**Uno.** El artículo 1 queda redactado del siguiente modo:

“Artículo 1. Objeto.

El presente decreto tiene por objeto crear y regular el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura, adscrito a la Dirección General competente en materia de salud pública”.

**Dos.** El artículo 3 queda redactado del siguiente modo:  
“Artículo 3. Composición y nombramiento.

1. El Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras estará compuesto por los siguientes miembros:
  - a) Presidencia: La persona titular de la Dirección General competente en materia de salud pública del Servicio Extremeño de Salud de la Comunidad Autónoma de Extremadura, o persona en quien delegue.
  - b) Vicepresidencia: Un miembro del Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura.
  - c) Vocales:
    - Un médico de familia de Atención Primaria del Servicio Extremeño de Salud (SES), a propuesta de la Dirección Gerencia del SES.
    - Un pediatra del nivel de Atención Primaria del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta la Dirección Gerencia del SES.
    - Un médico especialista en neurología pediátrica del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta de la Dirección Gerencia del SES.
    - Un médico especialista en neurología del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta de la Dirección Gerencia del SES.
    - Un médico especialista en medicina interna del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta de la Dirección Gerencia del SES.
    - Un médico especialista en inmunología del laboratorio de Inmunología y Genética Molecular del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta del a Dirección Gerencia del SES.
    - Un representante del Servicio Extremeño de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a la Dependencia (SEPAD), a propuesta de la Dirección Gerencia del SEPAD.
    - Un representante de la Consejería con competencias en materia de educación, con experiencia y/o conocimientos cualificados en la materia objeto de este decreto, a propuesta de su titular.
    - La persona titular del Servicio de Participación Comunitaria en Salud de la Dirección General de Salud Pública del Servicio Extremeño de Salud.
    - La persona titular de la Subdirección de Epidemiología de la Dirección General de Salud Pública del Servicio Extremeño de Salud.

- La persona titular de la Subdirección de Farmacia de la Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Extremeño de Salud.
- La persona titular de la Subdirección de Atención Primaria de la Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Extremeño de Salud.
- La persona titular de la Subdirección de Atención Especializada de la Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Extremeño de Salud.
- Un médico responsable de genética clínica del Servicio Extremeño de Salud.
- La persona responsable de la Coordinación Regional de Cribados del Servicio Extremeño de Salud.
- Tres representantes de las asociaciones, de ámbito regional, de familiares y personas con enfermedades raras, entre los que se incluya un trabajador social, a propuesta conjunta y única de las mismas. En caso de no existir acuerdo, decidirá la Dirección Gerencia del SES de entre las propuestas presentadas.

d) Secretaría: Un funcionario adscrito a la Dirección General competente en materia de salud pública del SES, que actuará con voz y sin voto.

2. En caso de vacante, ausencia, enfermedad u otra causa legal, la Presidencia será sustituida por la Vicepresidencia.
3. Los miembros del Consejo Asesor serán nombrados y cesados por la persona titular de la Consejería competente en materia de sanidad, por un periodo de 4 años, renovables, por periodos de igual duración, excepto aquellos miembros del Consejo que lo sean por razón del cargo que ocupan, en cuyo caso conservarán su condición mientras ostenten aquel en virtud del cual fueron designados.
4. Los miembros del Consejo podrán recabar puntualmente la colaboración y/o asesoramiento de otras personalidades científicas y expertos de probada cualificación en materia sanitaria, vinculados o no a la Comunidad Autónoma de Extremadura, al objeto de informar sobre aquellos asuntos que se estimen de interés. Asistirán a las reuniones con voz pero sin voto, y, previa invitación del Presidente del Consejo”.

### **Disposición final primera. Habilitación normativa.**

Se faculta al titular de la Consejería de Salud y Política Social para dictar cuantos actos y disposiciones sean necesarias para el desarrollo y ejecución del presente decreto.

## **Disposición final segunda. Entrada en vigor.**

El presente decreto entrará en vigor el día siguiente al de su publicación en el Diario Oficial de Extremadura.

Mérida, a 16 de julio de 2013.

El Presidente de la Junta de Extremadura,  
JOSE ANTONIO MONAGO TERRAZA

El Consejero de Salud y Política Social,  
LUIS ALFONSO HERNÁNDEZ CARRÓN

**ORDEN de 14 de mayo de 2004, por la que se crea el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura.** DOE Nº 59, de 25 de mayo de 2004.

Las actividades de planificación y gestión en el terreno sanitario necesitan de un soporte informativo que las haga efectivas. Dentro de este soporte se encuentra, como una faceta más, la existencia de sistemas de información para determinadas patologías.

Las Enfermedades Raras, también llamadas poco comunes o minoritarias engloban a un conjunto de patologías que, aunque con escasa frecuencia en la población determinan enfermos crónicos con una vida dependiente del sistema sanitario.

Las enfermedades raras es un conjunto de enfermedades que, por sus características, es susceptible de servirse de un sistema de información. Éste, como sistema de recogida, análisis y tratamiento de la información puede proporcionar datos que, permitiendo conocer la evolución de estas enfermedades, sean de utilidad para todos aquéllos relacionados con la atención de los enfermos afectados de estas patologías de la Comunidad Autónoma de Extremadura, redundando en una mejora de la atención de los afectados, haciéndose ahora necesario dotarle de personalidad legal.

De acuerdo con el Decreto 80/2003, de 15 de julio, por el que se establece la estructura orgánica de la Consejería de Sanidad y Consumo, corresponde a la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria las funciones encaminadas a vigilar y analizar los indicadores de morbilidad y mortalidad, estudiando la historia natural de las enfermedades con prevalencia en la Comunidad Autónoma de Extremadura y las nuevas patologías, y pudiendo enmarcarse dentro de estas funciones la creación y mantenimiento de sistemas de información para determinadas patologías.



En su virtud, y conforme a las atribuciones conferidas por el artículo 36 de la Ley 1/2002, de 28 de febrero, del Gobierno y de la Administración de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

## DISPONGO:

**Artículo 1.-** Adscrito a la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria se crea el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

**Artículo 2.-** El Sistema de Información sobre Enfermedades raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura tiene por objeto cubrir las necesidades informativas que permitan conocer la incidencia, prevalencia, supervivencia, historia natural y otros aspectos relacionados con los enfermos diagnosticados y/o tratados de las patologías englobadas dentro de las enfermedades raras, de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

**Artículo 3.-** El Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura quedará incluido como un sistema de información especial dentro de la Red de vigilancia epidemiológica de Extremadura y se ajustará en todo momento a los protocolos vigentes establecidos por la autoridad competente en base a los conocimientos científicos del momento.

**Artículo 4.-** De acuerdo con lo dispuesto en los artículos 10-3 de la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad y 11-1-e) de la Ley 10/2001, de 28 de junio, de Salud de Extremadura, el Sistema de Información de Enfermedades Raras, garantizará la confidencialidad de la información asegurando además que su uso sea estrictamente sanitario, estando a lo dispuesto en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de carácter Personal y el Real Decreto 994/1999, de 11 de junio, que aprueba el Reglamento de medidas de seguridad de los Ficheros automatizados que contengan datos de carácter personal.

## DISPOSICIONES FINALES

**Primera.-** Se faculta a la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria a dictar los actos correspondientes para el cumplimiento de la presente Orden.

**Segunda.-** La presente orden entrará en vigor al día siguiente de su publicación en el Diario Oficial de Extremadura.

Mérida, a 14 de mayo de 2004.

El Consejero de Sanidad y Consumo,  
GUILLERMO FERNÁNDEZ VARA

## ANEXO I

Fichero: Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Usos y Fines: Aportar la información específica a la administración sanitaria sobre la incidencia y evolución de los enfermos con patologías englobadas dentro de la rúbrica de enfermedades raras, para conocer los factores que la determinan y plantear así las estrategias de prevención. Realizar estadísticas periódicas y contribuir a la investigación científico-médico.

Personas y/o colectivos afectados: Personas con patologías encuadradas dentro de la rúbrica de enfermedades raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Procedimiento de recogida de datos: Formulario de notificación de caso, soporte magnético, de los Centros y/o Servicios sanitarios de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

- Estructura Básica: Base de datos.
- Datos de carácter personal incluidos en el fichero:
- Identificador personal: nombre y apellidos.
- Centro sanitario de tratamiento.
- Fecha de nacimiento.
- Sexo.
- Ocupación.
- Nivel de instrucción.
- Provincia de residencia.
- País de residencia.
- País de origen.
- Datos del proceso.
- Datos clínicos.
- Datos de laboratorio.
- Cesiones previstas:
  - Ministerio de Sanidad y Consumo.
  - Organismos de investigación.
- Servicios/Unidades ante los que ejercer los derechos de accesos, ratificación, oposición y cancelación:
  - Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria. Consejería de Sanidad y Consumo. Junta de Extremadura.
  - Medida de seguridad: Nivel alto.

## ANEXO V

TABLA DE SEGUIMIENTO DEL PIER 2019-2023					
Área de Intervención de INFORMACIÓN DE LAS ENFERMEDADES Raras	2019	2020	2021	2022	2023
<b>OBJETIVO 1.- PROPORCIONAR INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES Raras Y RECURSOS DISPONIBLES A PERSONAS AFECTADAS Y FAMILIARES, A PROFESIONALES DE LOS DIFERENTES ÁMBITOS IMPLICADOS, Y A LA POBLACIÓN GENERAL.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>1.1.Desarrollo y/o colaboración en campañas informativas y otras actuaciones de sensibilización sobre enfermedades poco frecuentes dirigidas a la población general y a profesionales de los diferentes ámbitos implicados.</b>					
- Número y tipo de actuaciones desarrolladas dirigidas a población general. Número de beneficiarios/as.					
- Número y tipo de actuaciones desarrolladas dirigidas a profesionales de los diferentes ámbitos implicados. Población diana. Número de beneficiarias/os.					
<b>1.2. Difusión a través de la página Web de la Consejería competente en materia de Sanidad de información actualizada y fuentes de información fiables sobre enfermedades raras dirigidas a la población general.</b>					
- Existencia y disponibilidad de un apartado específico sobre enfermedades raras en la página Web.					
- Nº y tipo de contenidos publicados en el último año. Última fecha de actualización.					
<b>1.3. Difusión del Plan Integral de Enfermedades Raras a las instituciones y profesionales relacionados con la prevención, el diagnóstico y la atención a las enfermedades raras, así como a las asociaciones de pacientes y a la población general.</b>					
- Desarrollo de una rueda de prensa sobre la aprobación del PIER.					
- Publicación del PIER en el portal Web de las diferentes administraciones implicadas: Consejería competente en Sanidad, SES, SEPAD, Consejería competente en Educación, y otras.					
- Publicación del PIER en la página Web de FEDER-Extremadura.					
<b>1.4. Impulso de la información sobre teratógenos a la mujer durante el periodo previo a la concepción y en el embarazo.</b>					
- Existencia y disponibilidad de herramientas o recursos informativos sobre teratógenos en las consultas de atención primaria y hospitalaria relacionadas con la planificación familiar y el seguimiento del embarazo.					
- Realización de al menos una campaña informativa dirigida a la población general sobre agentes teratógenos en el embarazo.					
<b>1.5. Difusión, a través de Internet y redes sociales adecuadas de información actualizada y de fuentes de información fiables sobre ER, dirigidas a la población general.</b>					
- Redes y páginas utilizadas.					
- Entradas publicadas.					

Área de Intervención de INFORMACIÓN DE LAS ENFERMEDADES Raras	2019	2020	2021	2022	2023
<b>OBJETIVO 2.- POTENCIAR LA COORDINACIÓN ENTRE LOS DISTINTOS NIVELES DE ATENCIÓN A NIVEL AUTONÓMICO, ESTATAL E INTERNACIONAL PARA INFORMAR SOBRE LOS RECURSOS DISPONIBLES EN ENFERMEDADES Raras.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>2.1. Disponibilidad en el sistema Jara de información sobre las unidades o consultas de diagnóstico prenatal existentes en el Sistema Sanitario Público de Extremadura, patologías que abordan y vías de acceso.</b>					
- Existencia en la Historia Clínica Digital de un apartado específico que permita acceder a información sobre las unidades o consultas de diagnóstico prenatal y las patologías que aborda cada uno de ellos.					
<b>2.2. Dotación de los Servicios de Atención al Usuario de un acceso a la información sobre recursos diagnósticos disponibles en enfermedades raras, patologías que abordan y vías de acceso, para que puedan resolver dudas o consultas de las personas afectadas y familiares.</b>					
- Existencia y disponibilidad del acceso a dicha información desde los Servicios de Atención al Usuario de todas las áreas de salud.					

Área de Intervención de PREVENCIÓN PRIMARIA Y DETECCIÓN PRECOZ	2019	2020	2021	2022	2023
<b>OBJETIVO 3.- DESARROLLAR ESTRATEGIAS DE PREVENCIÓN PRIMARIA DIRIGIDAS A REDUCIR LA INCIDENCIA DE ENFERMEDADES Raras.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>3.1. Promoción de hábitos de vida saludables (alimentación sana, ejercicio físico, evitar el consumo de tabaco y alcohol, etc.) durante el período previo a la concepción y en el embarazo.</b>					
- Existencia y disponibilidad en la página Web de la Consejería competente en materia de Sanidad de información actualizada sobre hábitos saludables antes y durante el embarazo.					
- Dotación de las consultas de atención primaria (medicina de familia, pediatría, enfermería, matrona) de material informativo dirigido a las mujeres en edad fértil sobre hábitos saludables antes y durante el embarazo.					
<b>3.2. Potenciación de la administración de ácido fólico, para prevenir las anomalías congénitas del tubo neural y otras malformaciones, y del recordatorio a la mujer de concertar una visita preconcepcional.</b>					
- Incremento del porcentaje de mujeres embarazadas con prescripción de ácido fólico por área de salud, durante el periodo de vigencia del Plan.					
- Incremento del 20% en los datos de cobertura de la consulta preconcepcional (Cartera de Servicios de Atención Primaria), al finalizar el periodo de vigencia del Plan.					
<b>3.3. Implantación de un programa de deshabituación tabáquica para abordar el tabaquismo activo y pasivo en el embarazo desde la consulta preconcepcional o la primera visita de control del embarazo.</b>					
- Existencia grado de implantación en las áreas de salud y resultado de un programa de deshabituación tabáquica.					
- % de centros de salud que llevan a cabo el programa de deshabituación tabáquica dirigido a la embarazada, en cada área de salud.					

Área de Intervención de PREVENCIÓN PRIMARIA Y DETECCIÓN PRECOZ	2019	2020	2021	2022	2023
- % de mujeres adheridas al programa, sobre el total de mujeres fumadoras según la última Encuesta Nacional de Salud publicada.					
- % de mujeres adheridas al programa que dejan de fumar antes o durante el embarazo.					
<b>3.4. Detección y control del consumo de alcohol y otras sustancias en el embarazo.</b>					
- % de mujeres detectadas en la consulta preconcepcional que consumen alcohol u otras sustancias, sobre todas las mujeres que acuden a la consulta.					
- % de mujeres detectadas en la consulta de seguimiento del embarazo que consumen alcohol u otras sustancias, sobre todas las mujeres que acuden a la consulta.					
- % de mujeres consumidoras derivadas a unidades especializadas para evitar el consumo de alcohol u otras sustancias durante el embarazo, sobre todas las mujeres detectadas.					
- % de mujeres que abandonan el consumo de alcohol u otras sustancias en el periodo preconcepcional, sobre todas las mujeres que acuden a la consulta.					
- % de mujeres que abandonan el consumo de alcohol u otras sustancias durante el embarazo, sobre todas las mujeres que acuden a la consulta.					
<b>3.5. Detección del Síndrome Alcohólico Fetal en recién nacidos o menores de madres consumidoras de alcohol en el embarazo.</b>					
- Nº de pruebas realizadas por los servicios de pediatría hospitalaria para detectar el Síndrome Alcohólico Fetal en recién nacidos.					
- Nº de pruebas realizadas por los servicios de pediatría de Atención Primaria para detectar el Síndrome Alcohólico Fetal en hijos de madres consumidoras de alcohol.					
<b>3.6. Puesta a disposición de profesionales sanitarios información actualizada sobre el balance riesgo-beneficio de la utilización de medicamentos durante el embarazo, especialmente en los tratamientos de enfermedades crónicas.</b>					
- Existencia grado de implantación en las áreas de salud y resultados de un protocolo o guía sobre uso seguro de medicamentos en el embarazo.					
- Inclusión en la Historia Clínica Digital de “alertas” en la prescripción de medicamentos que pueden generar un riesgo durante el embarazo.					
<b>OBJETIVO 4.- DETECTAR PRECOZMENTE LOS CASOS DE ENFERMEDADES RARAS CON CRITERIOS DE EQUIDAD Y ACCESIBILIDAD.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>4.1 Elaboración de una Guía de signos y síntomas de sospecha de enfermedades raras en Atención Primaria, para mejorar el diagnóstico desde las consultas de pediatría, medicina de familia, matrona y enfermería.</b>					
- Existencia y disponibilidad en todas las áreas de salud de la Guía y relación de enfermedades raras que se abordan en la misma.					
<b>4.2. Fomento de la creación de equipos multidisciplinares en patología perinatal integrados por profesionales de todas las áreas implicadas en la atención al feto-recién nacido.</b>					
- Número de equipos funcionantes por área de salud.					

Área de Intervención de PREVENCIÓN PRIMARIA Y DETECCIÓN PRECOZ	2019	2020	2021	2022	2023
<b>4.3. Fomento de la coordinación entre Atención Primaria y las consultas de genética para facilitar el consejo genético a todas las personas y familias afectadas por una enfermedad rara de causa genética.</b>					
- Existencia disponibilidad y grado de implantación en todas las áreas de salud de un protocolo actualizado de detección de casos y derivación a consulta de consejo genético.					
<b>4.4. Continuidad y mejora del Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas implantado en Extremadura.</b>					
- Continuidad y actualización del Programa de cribado neonatal.					
- Número de nuevas actualizaciones llevadas a cabo para la mejora del Programa de cribado neonatal.					
- Población diana beneficiaria de las nuevas actualizaciones llevadas a cabo para la mejora del Programa de cribado neonatal.					
<b>4.5. Implantación del cribado neonatal de inmunodeficiencias graves en el Sistema Sanitario Público de Extremadura.</b>					
- Puesta en marcha del cribado neonatal de inmunodeficiencias graves en el SSPE.					
<b>4.6. Impulso del diagnóstico prenatal no invasivo de aneuploidías en el Sistema Sanitario Público de Extremadura.</b>					
- Acciones llevadas a cabo para lograr una unificación a nivel del Sistema Nacional de Salud, de los criterios de inclusión para la realización de la prueba diagnóstica (detección de ADN fetal en sangre materna).					
- Emisión de un informe basado en la evidencia científica y criterios de calidad y equidad, sobre la implantación del diagnóstico prenatal no invasivo de aneuploidías en el SSPE.					
<b>4.7. Creación y puesta en marcha de un registro único de diagnóstico prenatal de la Comunidad Autónoma.</b>					
- Creación del Registro de diagnóstico prenatal.					
- Puesta en marcha y funcionamiento del Registro de diagnóstico prenatal.					
- Existencia y disponibilidad de un informe de resultados de la situación anual del programa. Resultados de dicho informe.					
<b>4.8. Avance del diagnóstico genético postnatal y de portadores sanos en el Sistema Sanitario Público de Extremadura.</b>					
- Nuevas técnicas y/o pruebas diagnósticas anuales implantadas por laboratorio de genética.					
- Número de pruebas realizadas anualmente en diagnóstico genético postnatal.					
- Número de pruebas realizadas anualmente para el estudio diagnóstico de portadores sanos.					
- Número de pacientes derivados anualmente a las consultas de genética.					
<b>4.9. Potenciación de los laboratorios de genética del SES, garantizando la equidad en el acceso a las pruebas diagnósticas y la calidad de los resultados.</b>					

Área de Intervención de PREVENCIÓN PRIMARIA Y DETECCIÓN PRECOZ	2019	2020	2021	2022	2023
- Adecuación de los recursos humanos y materiales a las necesidades existentes para un rendimiento eficaz de los laboratorios de genética.					
-Tiempo de espera para la realización de pruebas diagnósticas en pacientes con sospecha de enfermedad rara, por áreas de salud.					
-Programa/s de calidad a nivel nacional o internacional en los que participan los laboratorios de genética, por áreas de salud.					

Área de Intervención de SISTEMAS DE INFORMACIÓN	2019	2020	2021	2022	2023
<b>OBJETIVO 5.- INCREMENTAR EL CONOCIMIENTO EPIDEMIOLÓGICO SOBRE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EXTREMADURA.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>5.1. Potenciación del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura.</b>					
- Actuaciones desarrolladas para promover la declaración de casos dirigidas a las distintas fuentes de información que sustentan el sistema.					
- Actuaciones desarrolladas para promover entre profesionales sanitarios la declaración de casos a través de JARA.					
- Nº de casos declarados por fuente de información y año.					
- Nº de casos declarados a través de JARA, por área de salud, año y procedencia (atención primaria, hospitalaria, especialidades médicas).					
- Existencia disponibilidad y funcionamiento de una aplicación en JARA-Asistencial, tanto en primaria como en especializada, para la notificación online y automática de casos de ER.					
<b>5.2. Difusión de información epidemiológica sobre Enfermedades Raras en Extremadura dirigida a todas las instituciones, profesionales y asociaciones de pacientes relacionadas con el diagnóstico y la atención de las personas afectadas, y a la población general.</b>					
- Publicación de informes anuales sobre la situación de las enfermedades raras en Extremadura.					
- Medios de difusión utilizados para divulgar los contenidos de dicho informe a las diferentes personas destinatarias.					
<b>5.3. Promoción de estudios epidemiológicos específicos sobre enfermedades raras en Extremadura que permitan conocer y evaluar aspectos como la atención sanitaria y social, el grado de dependencia o la calidad de vida de las personas afectadas.</b>					
- Actuaciones desarrolladas para promover el desarrollo de al menos un estudio epidemiológico específico sobre enfermedades raras en Extremadura, durante la vigencia del Plan Integral de ER.					
- Publicación del/de los estudios/o epidemiológicos específicos, llevados a cabo durante la vigencia del Plan Integral de ER.					
<b>5.4. Colaboración en la Implantación del Registro Nacional de Enfermedades Raras en coordinación con las Comunidades Autónomas.</b>					

Área de Intervención de SISTEMAS DE INFORMACIÓN	2019	2020	2021	2022	2023
- Existencia de concordancia del nº de variables, criterios de validación y enfermedades a incluir en el sistema de información de enfermedades raras de Extremadura con los del Registro Nacional.					
- Puesta en marcha y desarrollo del traspaso de información desde el sistema de información de enfermedades raras de Extremadura al Registro Nacional.					

Área de Intervención de ATENCIÓN SANITARIA INTEGRAL	2019	2020	2021	2022	2023
<b>OBJETIVO 6.- GARANTIZAR LA ASISTENCIA SANITARIA DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS FAVORECIENDO LA CONTINUIDAD EN LA ATENCIÓN Y LA ACCESIBILIDAD A LOS RECURSOS NECESARIOS.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>6.1. Desarrollo de los recursos necesarios, en base a la evidencia científica, para conseguir un adecuado tratamiento y seguimiento de las personas afectadas.</b>					
- Nº de recursos asistenciales de nueva creación/año por área de salud.					
- Nº de mejoras realizadas en los recursos existentes/año/ zona de salud.					
<b>6.2. Mejora de la atención psicológica a las personas con enfermedad rara y sus familias, desde el momento del diagnóstico y durante todo el proceso.</b>					
- Nº y tipo de actuaciones realizadas para mejorar la atención psicológica, por área de salud.					
- Nº de actividades formativas y de apoyo a pacientes y a sus personas cuidadoras habituales, llevados a cabo por zona de salud y año.					
<b>6.3. Evaluación de la calidad de la atención prestada a las personas afectadas con la colaboración de las asociaciones de pacientes.</b>					
- Existencia de una encuesta de calidad para valorar la atención prestada a pacientes y sus familiares.					
- Nº de encuestas de calidad realizadas por área de salud/año.					
- Existencia y disponibilidad de un Informe de resultados de la/s encuesta/s de calidad realizadas, en todas las áreas de salud/año.					
<b>6.4. Creación de consultas interdisciplinares para la atención a pacientes con ER en el mismo día, por los distintos especialistas implicados en su patología, en todas las áreas de salud.</b>					
- Existencia, disponibilidad y funcionamiento, en todas las áreas de salud, de consultas interdisciplinares para la atención a pacientes con ER en el mismo día, por los distintos especialistas implicados en su patología/año.					
- Nº de consultas interdisciplinares de ER en funcionamiento/año.					
- Nº de profesionales gestores/as de casos disponibles o nombrados como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar, por área de salud y año.					
<b>6.5. Implantación de consultas de transición para pacientes con ER trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y personas adultas.</b>					
- Número de Unidades creadas de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.					



Área de Intervención de ATENCIÓN SANITARIA INTEGRAL	2019	2020	2021	2022	2023
<b>OBJETIVO 7.- ESTRUCTURAR UNA RED INTEGRADA QUE PERMITA EXTENDER LA ATENCIÓN ESPECÍFICA A LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE EXTREMADURA.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>7.1. Disponibilidad de un dispositivo protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la coordinación de recursos en todo el proceso, actúe como referente para profesionales y pacientes y haga posible la continuidad asistencial de pacientes con enfermedades raras.</b>					
- Existencia del dispositivo de coordinación de ER.					
- Puesta en marcha y funcionamiento del dispositivo de coordinación de ER.					
- Existencia y disponibilidad de un Informe de situación/resultados, del dispositivo de coordinación de ER/año.					
<b>7.2. Disponibilidad de un dispositivo protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la colaboración (comunitaria e intercomunitaria) entre los centros hospitalarios de referencia en cada ER y los centros hospitalarios comunitarios que realizan el seguimiento continuado de pacientes.</b>					
- Existencia del dispositivo de colaboración de ER.					
- Puesta en marcha del dispositivo de colaboración de ER.					
- Informe disponible de Evaluación del funcionamiento del dispositivo de colaboración de ER.					
<b>OBJETIVO 8.- POTENCIAR LA HUMANIZACIÓN EN LA ASISTENCIA SANITARIA INTEGRAL A PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS Y FAMILIARES.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>8.1. Mejora de la relación médico-paciente, en espacios adecuados, en la atención a pacientes con enfermedades raras y sus familias, y de forma especial en la comunicación de malas noticias.</b>					
- Número de espacios existentes para la atención de pacientes con ER y sus familias, destinados de forma especial para comunicar malas noticias y en procesos de duelo.					
- Existencia y disponibilidad de resultados de la encuesta sobre las necesidades y problemas de profesionales del Sistema Sanitario Público de Extremadura para ofrecer una calidad relacional adecuada.					
<b>8.2. Atención a profesionales para la mejora de la comunicación a la familia y del acompañamiento en duelo.</b>					
- Nº de actividades formativas, dirigidas a los profesionales del SSPE, sobre comunicación de malas noticias; acompañamiento en duelo y calidad relacional, llevadas a cabo en cada área de salud/año.					
- Existencia y disponibilidad de espacios/una unidad y/o vías de atención a los profesionales del SSPE.					
- Nº de consultas/demandas/propuestas realizadas por profesionales del SSPE, atendidas/por área de salud y año.					

Área de Intervención de ATENCIÓN SANITARIA INTEGRAL	2019	2020	2021	2022	2023
<b>8.3 Establecimiento o definición de criterios de inclusión de las ER en los protocolos de actuación en cuidados paliativos.</b>					
- Nº de protocolos de actuación en cuidados paliativos que establecen criterios de inclusión para las ER/año.					
- Porcentaje de población incluida en los protocolos de cuidados paliativos sobre la población susceptible según los nuevos criterios de inclusión establecidos, por año y área de salud.					

Área de Intervención de TRATAMIENTOS	2019	2020	2021	2022	2023
<b>OBJETIVO 9.- GARANTIZAR LA ACCESIBILIDAD EN TIEMPO Y FORMA DE LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS NECESARIOS PARA EL TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN TODO EL TERRITORIO NACIONAL, ASÍ COMO PRODUCTOS SANITARIOS, COADYUVANTES, MATERIAL DE CURA, DISPOSITIVOS MÉDICOS Y PRODUCTOS DIETO-TERAPÉUTICOS A LAS PERSONAS AFECTADAS POR UNA ENFERMEDAD RARA.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>9.1. Fomento del uso adecuado y el acceso a la autorización para el uso de medicamentos huérfanos.</b>					
- Medidas adoptadas para favorecer el uso y acceso a la autorización para el uso de medicamentos huérfanos.					
- Medidas adoptadas para favorecer la adherencia al tratamiento.					
- Medidas de coordinación adoptadas para la dispensación de los tratamientos existentes a pacientes que disminuya las barreras administrativas y adecue los tiempos para la prescripción.					
- Medidas adoptadas que faciliten el acceso e integración de la información sobre medicamentos huérfanos en el sistema JARA.					
<b>9.2 Establecimiento, a través de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, de un sistema de seguimiento y evaluación adecuado sobre las propuestas de nuevos tratamientos autorizados para enfermedades raras.</b>					
- Existencia, disponibilidad y grado de funcionamiento del sistema de seguimiento y evaluación de las propuestas de nuevos tratamientos autorizados para las enfermedades raras.					
<b>9.3 Evaluación de eficacia y seguridad de los tratamientos con medicamentos huérfanos.</b>					
- Medidas adoptadas para la adecuada información e indicación del tratamiento a los pacientes.					
- Medidas adoptadas para el seguimiento del tratamiento y evaluación de su eficacia y seguridad.					
<b>9.4 Mejora de las herramientas de información online sobre medicamentos para el tratamiento de las enfermedades raras que faciliten el acceso de profesionales, pacientes y la sociedad en su conjunto a información de calidad tales como ficha técnica, prospecto, informe público de evaluación, e informe de posicionamiento terapéutico, etc.</b>					

Área de Intervención de TRATAMIENTOS	2019	2020	2021	2022	2023
- Nº de actuaciones destinadas a la mejora de información online sobre medicamentos para el tratamiento de ER.					
<b>9.5 Fomento de la evaluación sobre la seguridad de los medicamentos huérfanos, con el fin de promover su uso adecuado.</b>					
- Evaluación de notificaciones adversas con estos tratamientos al Centro de Farmacovigilancia y transmisión en su caso a los profesionales sanitarios.					
<b>9.6 Promoción de la coordinación y de la obtención de información del uso de medicamentos huérfanos en la práctica clínica en colaboración con otras Comunidades Autónomas y con la Agencia Española del Medicamento.</b>					
- Nº de actuaciones destinadas a la obtención de información de los medicamentos huérfanos.					
- Nº de acciones de colaboración realizadas con otras Comunidades Autónomas.					
<b>9.7 Realización de un análisis de necesidades de productos no clasificados como medicamentos que se requieran para el tratamiento de las enfermedades raras.</b>					
- Existencia y disponibilidad del informe disponible del análisis de las necesidades de productos no clasificados como medicamentos huérfanos.					
<b>9.8 Facilitación del acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.</b>					
- Existencia y disponibilidad de un informe acerca del material sanitario, coadyuvantes, material de cura y dispositivos necesarios para las ER.					
- Existencia y disponibilidad de un informe que recoja el análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.					
- Existencia y disponibilidad de un informe sobre las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales y productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, etc., que pudieran catalogarse de especial seguimiento.					
<b>9.9 Fomento del acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.</b>					
- Elaboración y disponibilidad de un Mapa de recursos de terapias avanzadas disponibles y sus aplicaciones en enfermedades raras, así como las modalidades de acceso en la Comunidad Autónoma de Extremadura.					
- Nº de enlaces de colaboración realizados con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.					
- Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico en relación a las terapias avanzadas implantados en todas las áreas de salud.					

Área de Intervención de TRATAMIENTOS	2019	2020	2021	2022	2023
<b>OBJETIVO 10.- POTENCIAR LA INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y TRATAMIENTOS DE ALTA COMPLEJIDAD.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>10.1 Mantenimiento de la consideración de los medicamentos huérfanos y tratamientos de alta complejidad en enfermedades raras como líneas prioritarias de investigación mediante la colaboración con los Planes Nacionales de I+D+i.</b>					
- Existencia de líneas de investigación relacionadas con medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad en ER y medios utilizados para la divulgación de resultados relevantes.					

Área de Intervención de ATENCIÓN INTEGRAL. ÁMBITO EDUCATIVO Y SOCIAL	2019	2020	2021	2022	2023
<b>OBJETIVO 11.- FACILITAR, AGILIZAR Y NORMALIZAR EL PROCESO DE ESCOLARIZACIÓN DEL ALUMNADO CON ER.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>11.1. Inclusión del Protocolo de Atención y acogida a niños y niñas con enfermedad rara o enfermedad poco frecuente en centros educativos de Extremadura en el Decreto de Atención a la Diversidad de Extremadura.</b>					
- Modificación del Decreto de Atención a la Diversidad de Extremadura con esta inclusión del protocolo como instrumento de acción.					
<b>11.2 Coordinación de las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar para mejorar la participación de profesionales sociales y sanitarios en la comunidad educativa y dar una mayor cobertura a las necesidades del alumnado con ER.</b>					
- Cuidados sanitarios prestados continuos/periódicos/urgentes durante el horario escolar en los casos de complicaciones previsibles en el curso de la ER.					
- Número de recursos incorporados de apoyo y ayuda mutua en los centros educativos que lo necesiten, mediante la participación de Asociaciones de Afectados en las actividades de dicho centro.					
- Número anual de activaciones del protocolo para la acogida y atención de niños/as con ER (anexo III del protocolo para la acogida y atención de niños/as con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura).					
- Número de sesiones anuales para el apoyo y ayuda mutua de afectadas/os y familiares por centro educativo.					
- Número anual de asignaciones de centro educativo a zona de salud (anexo IV del protocolo para la acogida y atención de niños/as con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura).					
<b>11.3. Desarrollo y seguimiento del actual protocolo para la acogida y atención de niños/as con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura.</b>					
- Número de planes de acogida realizados según zonificación existente en el ámbito educativo.					
- Número de memorias anuales del desarrollo del protocolo en los distintos centros.					

Área de Intervención de ATENCIÓN INTEGRAL. ÁMBITO EDUCATIVO Y SOCIAL	2019	2020	2021	2022	2023
- Número de acciones llevadas a cabo para la revisión y actualización del protocolo.					
<b>11.4 Fomento de la creación de equipos de ayuda en el marco de la Red Extremeña de Escuelas Promotoras de Salud, que ofrezcan su apoyo a los centros educativos donde haya alumnado con alguna ER, para así mejorar la relación del centro educativo con las familias, estableciendo redes de colaboración con ellas y otros agentes, para mejorar el nivel de conocimiento y comprensión de las ER en los equipos docentes.</b>					
- Nº de equipos de ayuda del ámbito sanitario y social que ofrezcan asistencia a los centros educativos donde haya alumnado con ER.					
<b>11.5 Garantía de la continuidad de la educación en los casos de hospitalización o convalecencia domiciliaria de los alumnos/as con una ER.</b>					
- Número de alumnos/as con ER que reciben una atención educativa en aula hospitalaria.					
- Número de docentes destinados a la atención de las aulas hospitalarias.					
- Número de alumnas/os con Enfermedad Rara que cuentan con atención educativa domiciliaria.					
<b>OBJETIVO 12.- INFORMAR, FORMAR Y SENSIBILIZAR A LA COMUNIDAD EDUCATIVA SOBRE LAS ENFERMEDADES RARAS AL OBJETO DE ACERCAR LA PROBLEMÁTICA DE LAS ER AL CONTEXTO EDUCATIVO Y LOGRAR LA INCLUSIÓN DE MENORES CON ENFERMEDAD RARA DURANTE LA ETAPA ESCOLAR Y SU NORMALIZACIÓN SOCIAL, INCORPORANDO NUEVOS CONOCIMIENTOS Y REPLANTEANDO CREENCIAS Y MIEDOS.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>12.1. Realización de campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigidas a la comunidad educativa.</b>					
- Número de campañas realizadas dirigidas al alumnado.					
- Número de campañas realizadas dirigidas a la comunidad educativa.					
<b>12.2. Realización de talleres de sensibilización dirigidas al alumnado o la comunidad educativa.</b>					
- Número de talleres realizados para alumnado.					
- Número de talleres realizados para el profesorado.					
- Número de talleres realizados para otros miembros de la comunidad educativa.					
<b>12.3. Existencia de un Plan Anual de Formación sanitaria, social y educativa sobre necesidades de atención de alumnos/as con ER en el medio educativo.</b>					
- Número de cursos dirigidos a docentes según contenido sanitario, social o educativo.					
- Número de docentes que han recibido formación.					
- Número de seminarios realizados según contenido sanitario, social o educativo.					
<b>12.4. Educación en la diversidad, el respeto, la solidaridad y la igualdad de oportunidades, teniendo en cuenta la problemática de las enfermedades raras en el ámbito educativo.</b>					
- Número de centros que en su Plan de Atención a la Diversidad contemplan actuaciones relativas a diversidad, respeto, solidaridad y la igualdad de oportunidades, en la problemática de las enfermedades raras.					

Área de Intervención de ATENCIÓN INTEGRAL. ÁMBITO EDUCATIVO Y SOCIAL	2019	2020	2021	2022	2023
- Número de centros educativos que ponen en marcha el protocolo de ER.					
- Número de alumnos/as con ER integrados/as en las actividades complementarias, extraescolares y extraordinarias del ámbito educativo.					
<b>12.5. Creación de la figura de responsable profesional a nivel de Servicios Centrales del SES que, con la colaboración de las gerencias de las áreas de salud, apoye la implementación, en cobertura y calidad de aplicación, del Protocolo para la acogida y atención de los niños/as con Enfermedades Raras o Poco Frecuentes en los Centros Educativos de Extremadura.</b>					
- Existencia de la figura de responsable profesional referente-coordinadora.					
- Número de actividades realizadas por este responsable.					
<b>OBJETIVO 13.- MEJORAR LA ACCESIBILIDAD EN LOS PROCESOS DE RECONOCIMIENTO DEL GRADO DE DISCAPACIDAD Y DE DEPENDENCIA EN LOS CASOS DE PERSONAS AFECTADAS POR ENFERMEDAD RARA.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>13.1. Detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.</b>					
- Número de indicadores anuales desarrollados para la detección y valoración de la situación de riesgo social en personas con ER.					
- Número de indicadores implementados en los sistemas de información de la Junta de Extremadura relacionados con la atención a personas con ER.					
- Número de casos de personas con ER detectados en situación de riesgo social por los Servicios de Atención Social Básica, atención social del SES o Servicios Sociales Especializados.					
<b>13.2. Derivación a los servicios sanitarios de menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de ER para valoración y diagnóstico precoz.</b>					
- Número de menores en situación de riesgo social con ER derivados a los servicios sanitarios desde profesionales de los Servicios de Atención Social Básica, atención social del SES, Servicios Sociales Especializados y resto de ámbitos.					
- Número de falsos positivos.					
<b>OBJETIVO 14.- MEJORAR LA COBERTURA DE SERVICIOS ORIENTADOS A LA INTEGRACIÓN EN LA COMUNIDAD, AL AUMENTO DE LA AUTONOMÍA PERSONAL Y EL SOPORTE DE LA RED FAMILIAR Y SOCIAL DE LAS PERSONAS AFECTADAS POR ENFERMEDAD RARA EN SITUACIÓN DE DEPENDENCIA.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>14.1. Mejora de la disponibilidad de prestaciones sociales a personas con enfermedades raras.</b>					
- Numero de personas con ER en lista de espera para recibir alguna prestación pública solicitada en municipios de menos de 5.000 habitantes.					
- Número de personas con ER en lista de espera para recibir alguna prestación pública solicitada en municipios de más de 5.000 habitantes.					

Área de Intervención de ATENCIÓN INTEGRAL. ÁMBITO EDUCATIVO Y SOCIAL	2019	2020	2021	2022	2023
- Número de recursos o dispositivos financiados públicamente de nueva creación para ofrecer servicios de atención social especializada por zona sociosanitaria.					
- Número de entidades/empresas de nueva creación acreditadas para ofrecer servicios de atención social especializada por zona sociosanitaria.					
<b>14.2 Disponibilidad suficiente de prestaciones económicas para atender las necesidades sociofamiliares o las ayudas individualizadas a personas con ER y sus cuidadoras/es principales.</b>					
- Numero de personas con ER en lista de espera con grado de dependencia reconocido para recibir exclusivamente alguna prestación económica.					
- Existencia de partidas presupuestarias anuales específicas para adaptación de viviendas.					
- Número de ayudas económicas concedidas anualmente.					
<b>14.3. Mejora del acceso al mercado laboral de las personas afectadas por ER, facilitando la conciliación laboral y familiar, y aumentando la información y sensibilización del tejido empresarial.</b>					
- Número anual de ofertas y/o convocatorias de trabajo públicas específicas para personas afectadas por ER.					
- Número de contratos realizados a personas afectadas por ER en relación a los puestos ofertados.					
- Número de Subvenciones otorgadas a entidades que contraten a personas afectadas por ER.					
- Número de acuerdos y/o convenios alcanzados con empresas y administraciones para la adecuación de los puestos de trabajo a las limitaciones y necesidades de las personas afectadas por ER.					
- Número de acuerdos y/o convenios alcanzados con Organizaciones Sindicales y Empresariales que garanticen la conciliación laboral y familiar (reducción de jornadas, etc.).					
- Número de cursos y/o actividades de formación en ER impartidos a las empresas y administraciones de la Comunidad Autónoma para fomentar el empleo.					
<b>14.4. Mejora de la cobertura de prestaciones de atención social especializada que contribuyan a la promoción de la autonomía personal para personas con ER.</b>					
- Número de plazas acreditadas del Servicio de Atención Temprana según zona sociosanitaria.					
- Número de plazas del Servicio de Atención Temprana financiadas públicamente según zona sociosanitaria.					
- Número de plazas acreditadas del Servicio de Habilitación Funcional por zona sociosanitaria.					
- Número de plazas del Servicio de Habilitación Funcional financiadas públicamente por zona sociosanitaria.					

Área de Intervención de FORMACIÓN	2019	2020	2021	2022	2023
<b>OBJETIVO 15.- IMPULSAR LA FORMACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS DE PROFESIONALES Y PERSONAS IMPLICADOS EN LA ATENCIÓN DE LAS MISMAS.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>15.1. Identificación de las necesidades formativas sobre ER de los distintos colectivos profesionales implicados en la atención de las mismas en Extremadura.</b>					
- Nº de encuestas llevadas a cabo para la Identificación y detección de necesidades formativas reales.					
- Nº de Estudios de investigación llevados a cabo para la Identificación y detección de necesidades formativas reales.					
<b>15.2. Incremento de la formación en ER en los estudios de grado, postgrado y especializada en Ciencias de la Salud, necesaria para la atención de las personas afectadas y sus familias.</b>					
- Inclusión de la formación de ER en las distintas etapas curriculares de la formación grado, postgrado y especializada, (asignaturas específicas como patología molecular, Master/curso de experto en ER en la UEX, etc.).					
- Nº de titulaciones universitarias con contenido sobre ER					
- Nº de actividades docentes sobre ER en formación de grado, postgrado y especializada.					
- Nº de programas incluidos en los doctorados enfocados al conocimiento de enfermedades raras.					
<b>15.3. Promoción de la formación continuada (presencial y virtual) en enfermedades raras de los profesionales del SSPE, especialmente de atención primaria de salud y de atención hospitalaria, con los objetivos de mejorar la identificación temprana de las mismas y atender adecuadamente las necesidades de pacientes.</b>					
- Nº de talleres o jornadas entre profesionales del ámbito sociosanitario y personas afectadas con sus familiares.					
- Nº de manuales específicos para la asistencia de pacientes dirigido a profesionales sanitarios.					
- Inclusión de una línea específica de formación continuada en ER en el Plan de Formación de la Consejería competente en materia de Sanidad.					
- Nº de actividades formativas anuales ofertadas sobre ER.					
- Nº de actividades formativas anuales realizadas sobre ER.					
- Nº de actividades formativas anuales acreditadas sobre ER.					
- Nº de profesionales formados sobre ER.					
<b>15.4. Impulso de la formación inicial y continuada sobre enfermedades raras a otros colectivos profesionales implicados: profesorado, personal educador, personal de trabajo social, profesionales de la psicología, etc., y a otro personal de la Administración Autonómica y local, incidiendo especialmente en los que trabajan en los temas de orientación de empleo, discapacidad o valoración de la dependencia, pero sin olvidar otros colectivos como los responsables de planificación, obras públicas, parques y jardines, tráfico y transporte, etc.</b>					



Área de Intervención de FORMACIÓN	2019	2020	2021	2022	2023
- Nº Elaboración de programas de educación para la salud dirigido al profesorado y alumnado de secundaria y formación profesional.					
- Nº de actividades anuales formativas sobre ER en distintos ámbitos.					
- Nº de profesionales que han recibido formación sobre ER.					
- Nº de profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar que han recibido formación sobre ER.					
- Nº de Ciclos formativos de Grado Superior de Formación Profesional en la rama sanitaria específicos de ER.					
<b>15.5. Impulso de la formación dirigida a personas cuidadoras y/o familiares de personas afectadas por ER y profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar destinada a conocer los síntomas, evolución de la enfermedad, necesidades de atención, cuidados paliativos y autocuidados; e impulso de la creación aulas virtuales y del adecuado acceso a la formación online que favorezca dicha formación.</b>					
- Nº de actividades formativas anuales realizadas sobre ER en el ámbito de la ayuda a domicilio y cuidados paliativos.					
- Nº de personas cuidadoras y/o familiares de pacientes con ER formados.					
- Nº de guías dirigidas a las personas cuidadoras y/o familiares.					
<b>15.6. Promoción del desarrollo de congresos, jornadas, encuentros y otras actividades formativas similares de ámbito regional, nacional y/o internacional sobre la atención a pacientes con ER, fomentando la difusión científica sobre las mismas.</b>					
- Nº de eventos o actividades formativas anuales sobre ER de ámbito regional, celebradas en Extremadura.					
- Nº de eventos o actividades formativas anuales sobre ER de ámbito nacional, celebradas en la CA de Extremadura.					
- Nº de eventos o actividades formativas anuales sobre ER de ámbito internacional, celebradas en CA de Extremadura.					
- Nº de participantes en los distintos eventos o actividades formativas desarrolladas en la CA de Extremadura.					
- Nº de Proyectos de comunicación y coordinación entre profesionales.					
<b>15.7. Actualización de la formación en genética básica del personal facultativo de atención primaria de salud y de atención hospitalaria.</b>					
- Nº de actividades formativas anuales sobre genética en ER, realizadas en Extremadura.					
- Nº de actividades formativas anuales sobre genética en ER de ámbito nacional celebradas en la CA de Extremadura.					
- Nº de participantes en las distintas actividades formativas desarrolladas en Extremadura.					
<b>15.8. Implicación de pacientes y familiares afectados en la promoción de estrategias de formación e información sobre ER, al objeto de hacerles protagonistas en su cuidado.</b>					
- Nº de asociaciones que colaboran en la promoción de políticas y estrategias de formación e información sobre ER.					

Área de Intervención de FORMACIÓN	2019	2020	2021	2022	2023
- Nº de pacientes que colaboran en la promoción de políticas y estrategias de formación e información sobre ER.					
<b>15.9. Celebración de encuentros entre asociaciones de personas afectadas y familiares, profesionales del ámbito educativo y profesionales del ámbito sanitario, que permitan el intercambio de experiencias, la formación en ER y ayuden a la implementación de las actividades de apoyo al alumnado con ER en el ámbito educativo.</b>					
- Número de encuentros anuales realizados.					

Área de Intervención de INVESTIGACIÓN	2019	2020	2021	2022	2023
<b>OBJETIVO 16.- IMPULSAR Y DIFUNDIR LA INVESTIGACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS.</b>					
<b>Líneas de Actuación e Indicadores de Evaluación:</b>					
<b>16.1. Promoción de los proyectos de investigación sobre enfermedades raras, a nivel autonómico, nacional e internacional.</b>					
- Nº de convocatorias públicas para realizar proyectos de investigación sobre ER a nivel de la CA.					
- Nº de proyectos de investigación sobre ER presentados a convocatorias públicas de la CA, nacionales e internacionales.					
- Nº de proyectos de investigación sobre ER financiados en convocatoria pública a nivel de la CA, nacional e internacional.					
- Existencia de partida presupuestaria específica para realizar proyectos de investigación en ER.					
- Nº de personas investigadoras de la CA de Extremadura que han participado en proyectos de investigación sobre ER					
<b>16.2. Creación de un Sistema de Registro mediante el que se difunda el conocimiento sobre investigaciones en ER desarrolladas por entidades de la CA de Extremadura.</b>					
- Existencia de registro.					
<b>16.3. Mejora de las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo, transferencia y difusión de la investigación sobre enfermedades raras.</b>					
- Nº de centros y grupos de investigación sobre ER.					
- Nº y tipo de estructuras de apoyo en investigación en ER.					
- Nº de proyectos de investigación realizados en la CA de Extremadura y/o difundidos fuera y dentro del ámbito de la CA.					
- Existencia de partida presupuestaria para la mejora de estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo y difusión de la investigación sobre enfermedades raras.					
<b>16.4. Identificación de aquellas ER que sean de interés estratégico y/o sin tratamientos de probada eficacia.</b>					
- Nº de proyectos realizados por grupos de estudio multiprofesional enfocados a la obtención de un listado priorizado de ER sin líneas de investigación activas.					

Área de Intervención de INVESTIGACIÓN	2019	2020	2021	2022	2023
<b>16.5. Impulso de la participación en proyectos e iniciativas europeas sobre ER, a través de los programas de I+D+i y de Salud de la Unión Europea, promoviendo la participación de los grupos de investigación en estos programas, y en consonancia con el vigente Plan Regional de Investigación, Desarrollo Tecnológico e Innovación.</b>					
- Nº de proyectos e iniciativas europeas sobre ER, a través de los programas de I+D+i y de Salud de la Unión Europea realizados.					
- Nº de grupos de investigación que participan en estos proyectos.					
<b>16.6. Implicación de pacientes y familiares afectados por ER en la elaboración de políticas de Investigación, al objeto de hacerles protagonistas en su cuidado.</b>					
- Nº de pacientes que colaboran en las políticas de Investigación.					
- Nº de proyectos de investigación en ER que incluyen la perspectiva/participación de pacientes.					

A large, stylized graphic of a four-leaf clover is positioned in the upper half of the page. The leaves are colored in shades of light green and light orange, with a thin white outline. The background is a soft, light purple gradient.

# piier

Plan Integral de Enfermedades  
Raras de Extremadura 2019-2023

*Dirección General de Planificación,  
Formación y Calidad Sanitarias y Sociosanitarias*

**JUNTA DE EXTREMADURA**  
Consejería de Sanidad y Políticas Sociales