



# Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

Sonia García de San José.  
Subdirección General de Calidad y Cohesión  
Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

XXIX Congreso Nacional de Enfermedades Neuromusculares.  
Noviembre 2013. Oviedo



# Estrategias en salud del SNS

El Ministerio de Sanidad tiene como misión potenciar la cohesión y velar por la equidad en el acceso y la calidad de las prestaciones, así como la participación ciudadana.

Entre las acciones para su consecución están las Estrategias en salud, orientadas a la práctica clínica basada en el mejor conocimiento científico disponible.

# Estrategias aprobadas

2006

Estrategia en cáncer  
Estrategia en cardiopatía isquémica  
Estrategia en diabetes  
Estrategia en salud mental

2007

Estrategia en cuidados paliativos

2008

Estrategia en ictus

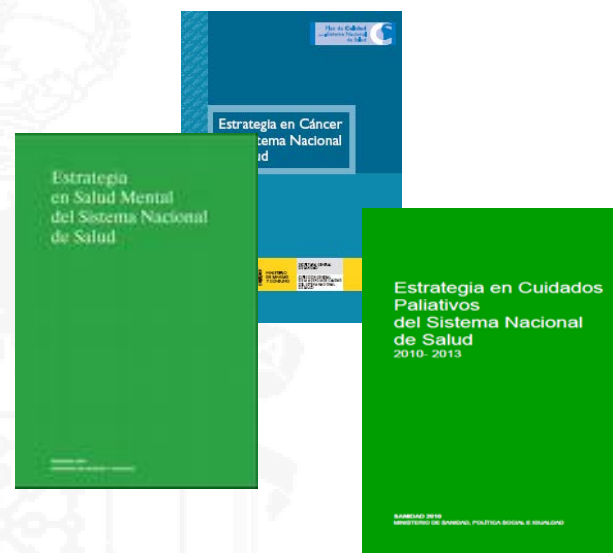
2009

**Estrategia en enfermedades raras**

Estrategia en enfermedad pulmonar obstructiva crónica

2012

Estrategia en Enfermedades Reumáticas y Músculo-esqueléticas  
Estrategia para el abordaje de la cronicidad en el SNS

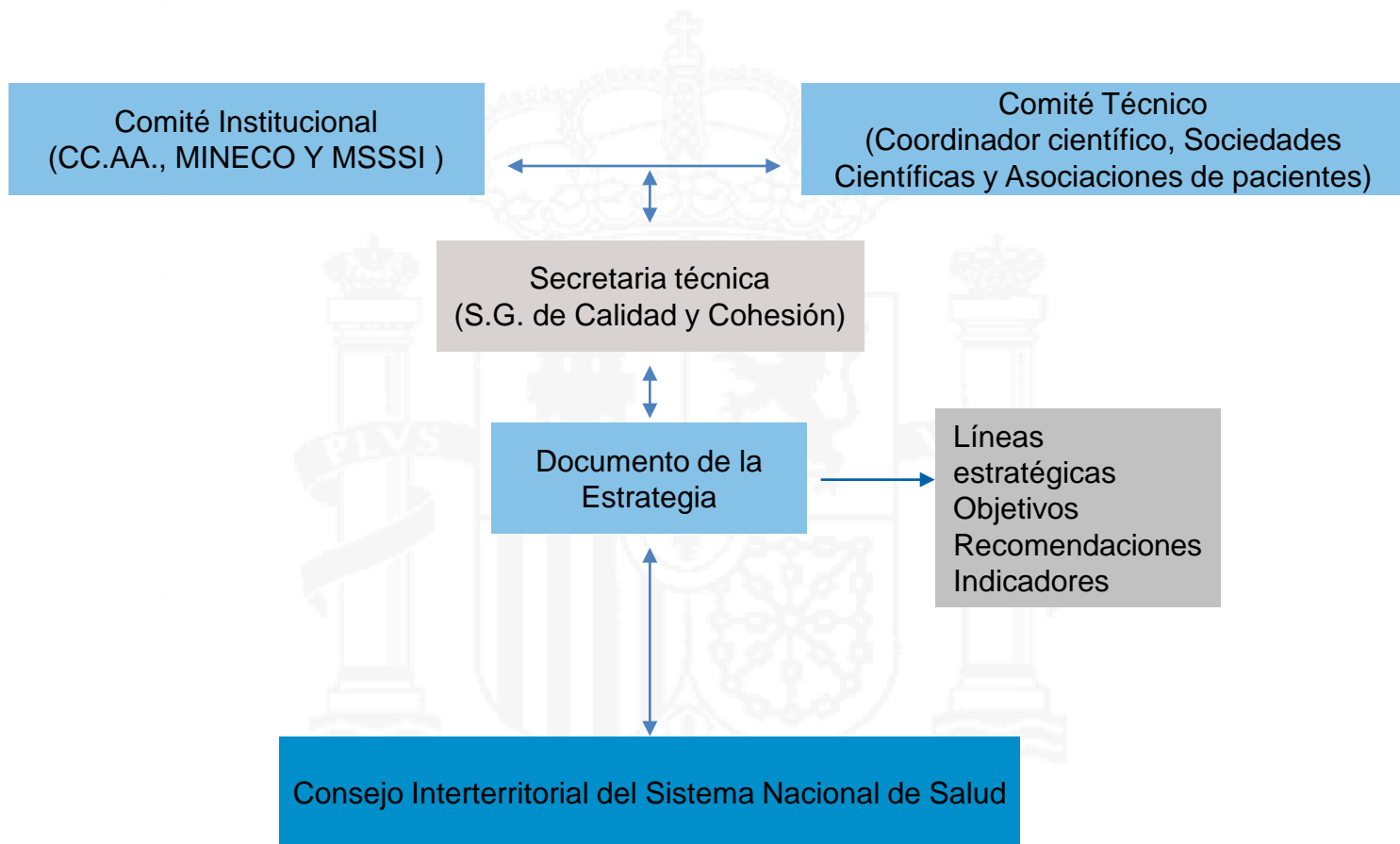




# Metodología estrategias

- 1) Proceso de redacción
- 2) Proceso de implementación
- 3) Proceso de evaluación y actualización

# Proceso de redacción





# Proceso de implementación

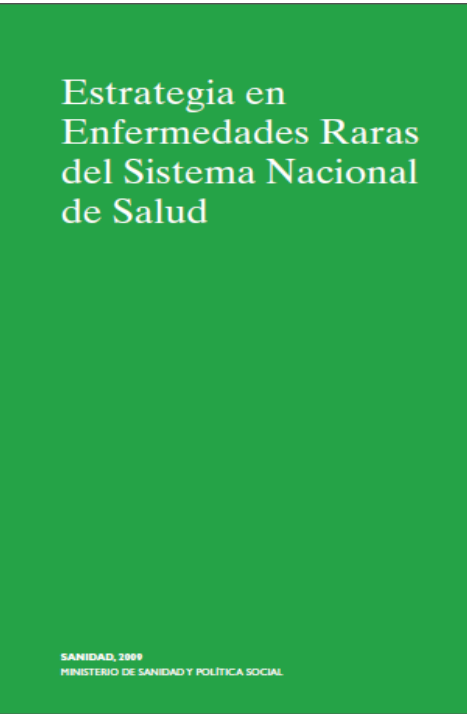
- Actividades sensibilización, difusión y comunicación
- Convenios con sociedades científicas, asociaciones de pacientes, etc.
- Elaboración Guías Práctica Clínica
- Constitución de grupos de trabajo

# Proceso de evaluación y actualización

- Evaluación cada 2 años
- Recogida de información establecida en indicadores
- Presentación del informe de evaluación al CISNS
- Actualización de los contenidos en función de:
  - Nueva evidencia científica disponible
  - Resultados de la evaluación
- Nueva versión de la Estrategia

# Estrategia en Enfermedades Raras del SNS

La Estrategia en Enfermedades raras del SNS fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, el día 3 de junio de 2009.



Estrategia en  
Enfermedades Raras  
del Sistema Nacional  
de Salud

SANIDAD, 2009  
MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL

<http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>



# Estructura del documento

## Aspectos generales:

- Justificación
- Situación de las ER en España
- Metodología del documento
- Estructura del documento
- Definición de conceptos generales

## Desarrollo de las 7 grandes líneas estratégicas:

- Línea 1: Información sobre ER
- Línea 2: Prevención y detección precoz
- Línea 3: Atención sanitaria
- Línea 4: Terapias
- Línea 5: Atención sociosanitaria
- Línea 6: Investigación
- Línea 7: Formación

## Evaluación



# Línea 1: información sobre ER

## 1.1. Información sobre ER y sobre los recursos disponibles

### **Objetivo 1**

Mejorar la información disponible sobre ER y los recursos disponibles para su atención, que permita dar respuesta a las necesidades planteadas por pacientes, profesionales sanitarios, investigadores y responsables de las administraciones sanitarias y de servicios sociales.

# Línea 1: información sobre ER

## 1.1. Información sobre ER y recursos disponibles

- Servicio de Orientación e Información sobre ER (FEDER, 2001)
  
- Servicios de información telefónica sobre teratógenos (ISCIII):
  - SITTE, Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español
  
  - SITE, Servicio de Información Telefónica para la embarazada (SITE)

# Línea 1: información sobre ER

## 1.1. Información sobre ER y recursos disponibles

The screenshot shows the Orphanet España website. At the top right, it says "Orphanet España" next to the Spanish flag. The main header features the "orphanet" logo with logos for Inserm, the Spanish Government, and the European Union. Below the header is a row of six small images: a hand holding a microscope slide, a colorful microscopic image, a laboratory tray, a stack of papers, a person holding a pill, and a person holding a syringe. On the left, a blue sidebar contains the word "España" and a list of navigation links: Inicio, Contacto, Gobernanza, Financiación, Enciclopedia, Otros recursos, and Registre su actividad. Below the sidebar is a language selection dropdown set to "ES" and a "Google Traductor" link. The main content area has an orange banner for "Servicios de Orphanet internacional:" followed by a list of services: a list and classification of rare diseases, an encyclopedia, a directory of services (specialized consultations, clinical laboratories, research projects, registries, clinical trials, patient associations), a list of orphan drugs, guides and reports, and a bulletin. At the bottom of this section, it says "Acceso a estos servicios en: ES" with a dropdown arrow and an "OK" button. Below the banner is a white box with the text "¡Bienvenido a la página web española de Orphanet!". At the very bottom, there is a "NOTICIAS" link with an RSS icon and a link to "Stop Sanfilippo: Campaña".



# Línea 1: información sobre ER

## 1.2. Registros sanitarios

### Objetivo 1

Analizar los registros de ER existentes, tanto a nivel autonómico como central, y promover desde el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la coordinación y compatibilidad entre los mismos, así como promover la investigación sobre éstos.

# Línea 1: información sobre ER

## 1.2. Registros sanitarios



The screenshot shows the homepage of the SpainRDR website. At the top left is the logo of the Instituto de Salud Carlos III (ISCI) and the SpainRDR logo. The navigation menu includes: Acerca SpainRDR, Socios, Registro Nacional ER, Registros ER Comunidades Autónomas, Registros ER Pacientes, Informes y Datos, and Biobanco. The main heading is "Registro Nacional de Enfermedades Raras". Below it is a paragraph of text describing the registry's purpose and history. A URL is provided at the bottom: <https://registroraras.isciii.es>

**ISCI** Instituto de Salud Carlos III

**SpainRDR** Spanish Rare Diseases Registries Research Network

ESPAÑOL ENGLISH

ACCESO PRIVADO INICIO CONTACTO

Buscar en este sitio...

Acerca SpainRDR Socios Registro Nacional ER Registros ER Comunidades Autónomas Registros ER Pacientes Informes y Datos Biobanco

## Registro Nacional de Enfermedades Raras

La primera decisión en relación al desarrollo de un registro nacional de enfermedades raras fue adoptada por el ISCI en el año 2005. El fichero correspondiente a este registro fue denominado Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras y con dicho nombre fue incluido en la Agencia Nacional de Protección de Datos (AEPD). El principal objetivo de este registro de Enfermedades Raras consiste en construir una plataforma global donde los registros de base poblacional y los registros de pacientes puedan compartir y armonizar sus respectivas metodologías.

<https://registroraras.isciii.es>

## Línea 2: Prevención y detección precoz

- Reducir la incidencia de la ER
- Diagnóstico precoz
  - Atención en el diagnóstico prenatal
  - Cribado neonatal
  - Acceso a pruebas diagnósticas y consejo genético
- Agilizar el diagnóstico de sospecha de ER en el ámbito de la Atención Primaria

## Línea 2: Prevención y detección precoz

### ➤ Genética:

- Establecimiento del marco de la cartera común de genética aprobado por el Consejo Interterritorial, que incluye el consejo genético, los análisis genéticos (tipos de estudios, requisitos y criterios de indicación que estos deben cumplir para ser incluidos en la cartera común de servicios del SNS)
- Creación de un Comité asesor para la cartera común básica de servicios de genética para el asesoramiento técnico



## Línea 2: Prevención y detección precoz

### ➤ Cribado:

- Cartera común de cribado poblacional neonatal para 7 patologías: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, fibrosis quística, deficiencia de acil coenzima A 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.
- Sistema de Información de cribado neonatal para realizar un correcto seguimiento y evaluación de los programas poblacionales de cribado neonatal.
- Sistema de gestión de la calidad para abordar de manera homogénea en todas las CCAA los procesos de cribado mediante la elaboración de protocolos consensuados.

# Línea 2: Prevención y detección precoz

- Agilizar el diagnóstico de sospecha de ER en el ámbito de la Atención Primaria



The screenshot shows the website 'Enfermedades raras'. The header features a blue banner with the title 'Enfermedades raras' and a navigation menu with tabs: Home, Buscador, Recursos, Coordinación especialista, Registro, and Investigación. Below the navigation, the main content area is titled 'Home' and contains the text: 'BIENVENIDOS AL PROTOCOLO DICE DE ATENCIÓN PRIMARIA DE ENFERMEDADES RARAS (DICE-APER)'. There are three columns of links: '¿QUE SON LAS ENFERMEDADES RARAS?', 'OBJETIVOS DEL PROTOCOLO DICE-APER', and '¿SOBRECARGARÁ MI TRABAJO EN LA CONSULTA?'. At the bottom, there is a partial sentence: 'Las Enfermedades Raras (ER) son, en general, un 1.- Diagnóstico (D): Identificar a las personas que'.

# Línea 3: Atención sanitaria

- Atención Integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales
- Centros, Servicios y Unidades de Referencia

# Línea 3: Atención sanitaria



Header of the website showing the logo of the Spanish Government and the Ministry of Health, Social Services and Equality. It includes a search bar with the text "Buscar" and "Aceptar", and a navigation menu with items like "Organización institucional", "Ciudadanos", "Profesionales", "Biblioteca y Publicaciones", "Portal Estadístico del SNS", "Proyectos normativos", "Servicios Sociales e Igualdad", "Servicios al Ciudadano", and "Sede Electrónica".

- Formación
- Oposiciones y concursos
- Farmacia
- Prestaciones Sanitarias
- **Centros, Servicios y Unidades de Referencia**
- Salud pública
- Sociedades científicas y

[Inicio](#) > [Profesionales](#) > [Centros, Servicios y Unidades de Referencia](#) >

## Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud

- **Centro de Referencia** : Centro sanitario que dedica fundamentalmente su actividad a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características establecidas en el Real Decreto 1302/2006.
- **Servicio o Unidad de Referencia** : Servicio o unidad de un centro o servicio sanitario que se dedica a la realización de una técnica, tecnología o procedimiento o a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características establecidas en el Real Decreto 1302/2006, aunque además ese servicio o unidad atienda otras patologías para las que no sería considerado de referencia

# Línea 3: Atención sanitaria

## CSUR

### Ya designados para:

- Glaucoma en la infancia
- Alteraciones congénitas del desarrollo ocular
- Tumores oculares en la infancia
- Queratoplastia penetrante en niños
- Trasplantes infantiles
- Tratamiento ortopédico
- Cardiopatías congénitas
- Cardiopatías familiares
- Ataxias y paraplejías hereditarias
- Esclerosis múltiple.

### En proceso de designación:

- Enfermedades metabólicas hereditarias
- Enfermedades neuromusculares y enfermedades raras de la motoneurona diferentes a esclerosis lateral amiotrófica
- Síndromes genéticos neurocutáneos (facomatosis)
- Enfermedades raras que cursan con trastornos del movimiento
- Esclerosis lateral amiotrófica
- Trastornos complejos del sistema nervioso autónomo.



# Línea 4: Terapias

- Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios
- Terapias avanzadas

## Línea 4: Terapias

- **Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios**
  - En los últimos cinco años, se han comercializado en España 57 medicamentos huérfanos (83% de los autorizados por la Comisión Europea). En lo que al resto se refiere, el laboratorio correspondiente no ha solicitado su comercialización en nuestro país.
  - El tiempo de tramitación de medicamentos huérfanos en nuestro país se ha reducido a la mitad en los últimos cinco años.

## Línea 4: Terapias

- Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios

Durante los años 2010 y 2011 se presentaron a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios:

- 12.930 y 16.981 solicitudes de uso compasivo de medicamentos en investigación respectivamente de las que se autorizaron el 95,4% en 2010 y el 97,5% en 2011.
- 24.446 y 20.275 solicitudes de inicio y continuación individuales de medicamentos no autorizados en España (extranjeros) respectivamente de las que se autorizaron el 94,6% en 2010 y el 97,7% en 2011.





## Línea 4: Terapias

### ➤ Terapias avanzadas

- La Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios ha evaluado a lo largo de los últimos años más de un centenar de solicitudes de ensayos clínicos con medicamentos de terapias avanzadas y autorizó 86 en los últimos 5 años, 23 ensayos en 2010 y 25 en 2011.

# Línea 5: Atención sociosanitaria

- Coordinación entre organismos e instituciones
- Cubrir las necesidades socio-económicas, laborales, educativas de los pacientes y cuidadores
- Acceso a servicios de salud mental
- Campañas de sensibilización
- Potenciar asociacionismo y voluntariado
- Atención integral a menores de 3 años.



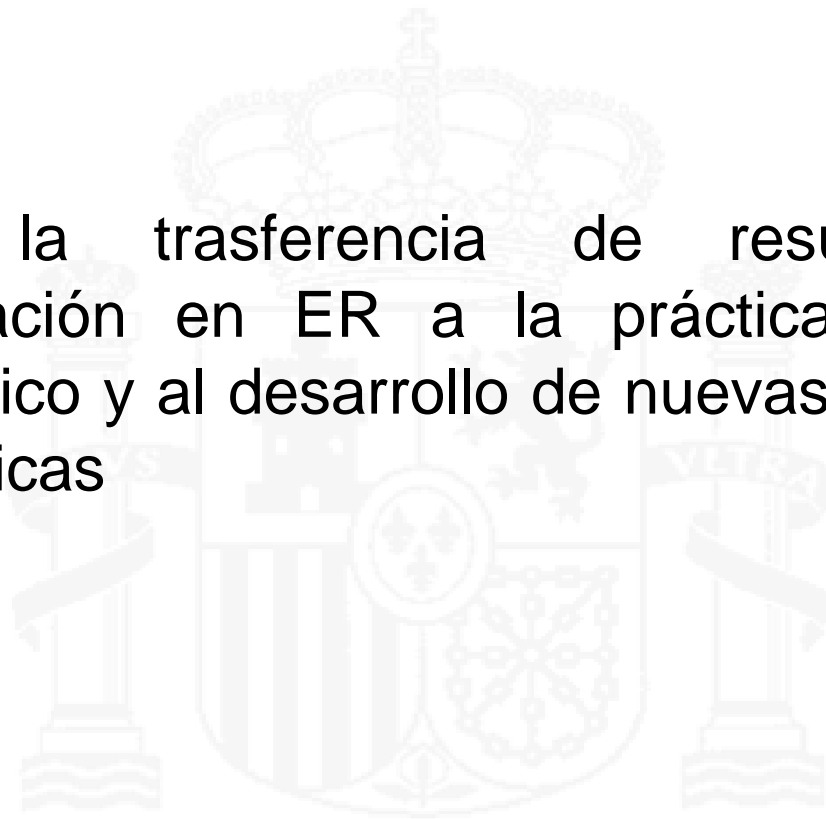
## Línea 5: Atención sociosanitaria

- Real Decreto 1148/2011 para la aplicación y desarrollo, en el sistema de la Seguridad Social, de la prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave.
- Estrategia Española de Empleo 2012-2014 (RD 1542/2011, de 31 de octubre).
- En Septiembre de 2009 fue inaugurado el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) ubicado en Burgos, dependiente del IMSERSO.



# Línea 6: Investigación

Fomentar la transferencia de resultados en investigación en ER a la práctica clínica, al diagnóstico y al desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas

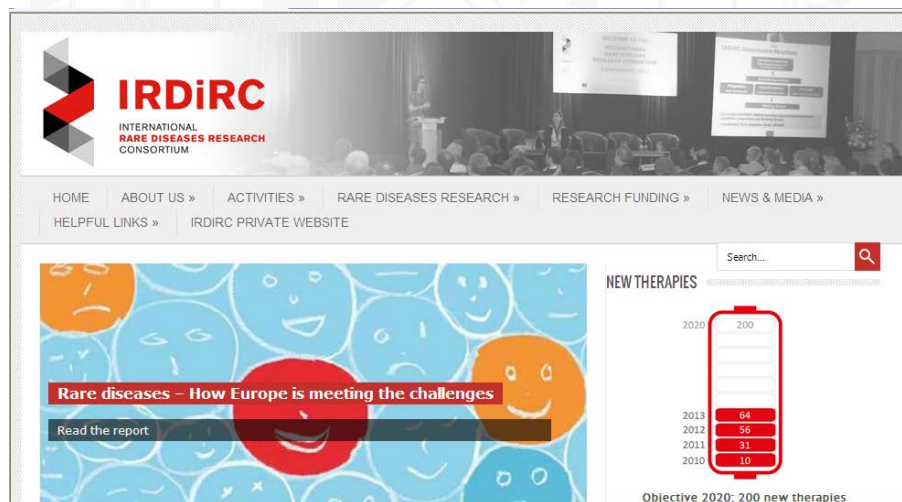


# Línea 6: Investigación

- Creación en 2003 del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en ISCIII.
- Creación en 2006 del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).
- En febrero de 2013 se aprobó el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016 en el que las ER se han contemplado como una de las líneas prioritarias.

# Línea 6: Investigación

El Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC) es una iniciativa promovida por el Consejo de Europa y por Estados Unidos para conseguir de aquí a 2020, 200 nuevas estrategias terapéuticas, innovaciones diagnósticas y una base de datos global en base a los registros estatales. El Instituto de Salud Carlos III es miembro fundador del Consorcio.



# Línea 7: Formación

- Formación pregrado
- Formación postgrado
- Formación continuada
- Formación de las familias, cuidadores y voluntariado

El 27 de junio de 2012 el Consejo Interterritorial del SNS aprobó la constitución de la **Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía** que ofrecerá recursos formativos dirigidos a pacientes con enfermedades raras y personas cuidadoras.



# Estado actual de la Estrategia

- Actualización de la Estrategia
- Recogida de buenas prácticas
- Elaboración de un mapa de unidades de experiencia
- Elaboración de una propuesta de modelo coordinado de atención a las Enfermedades Raras



## Actualización de la Estrategia en ER del SNS

- **Junio 2009:** el CISNS aprueba la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS.
- **Diciembre 2012:** el CISNS aprueba el documento de evaluación de los 2 primeros años de implantación de la Estrategia.

➔ **2013: actualización de la Estrategia, redefinición de objetivos y recomendaciones y reformulación de indicadores en base a los resultados obtenidos en la evaluación.**

Estrategia en  
Enfermedades Raras  
del Sistema Nacional  
de Salud

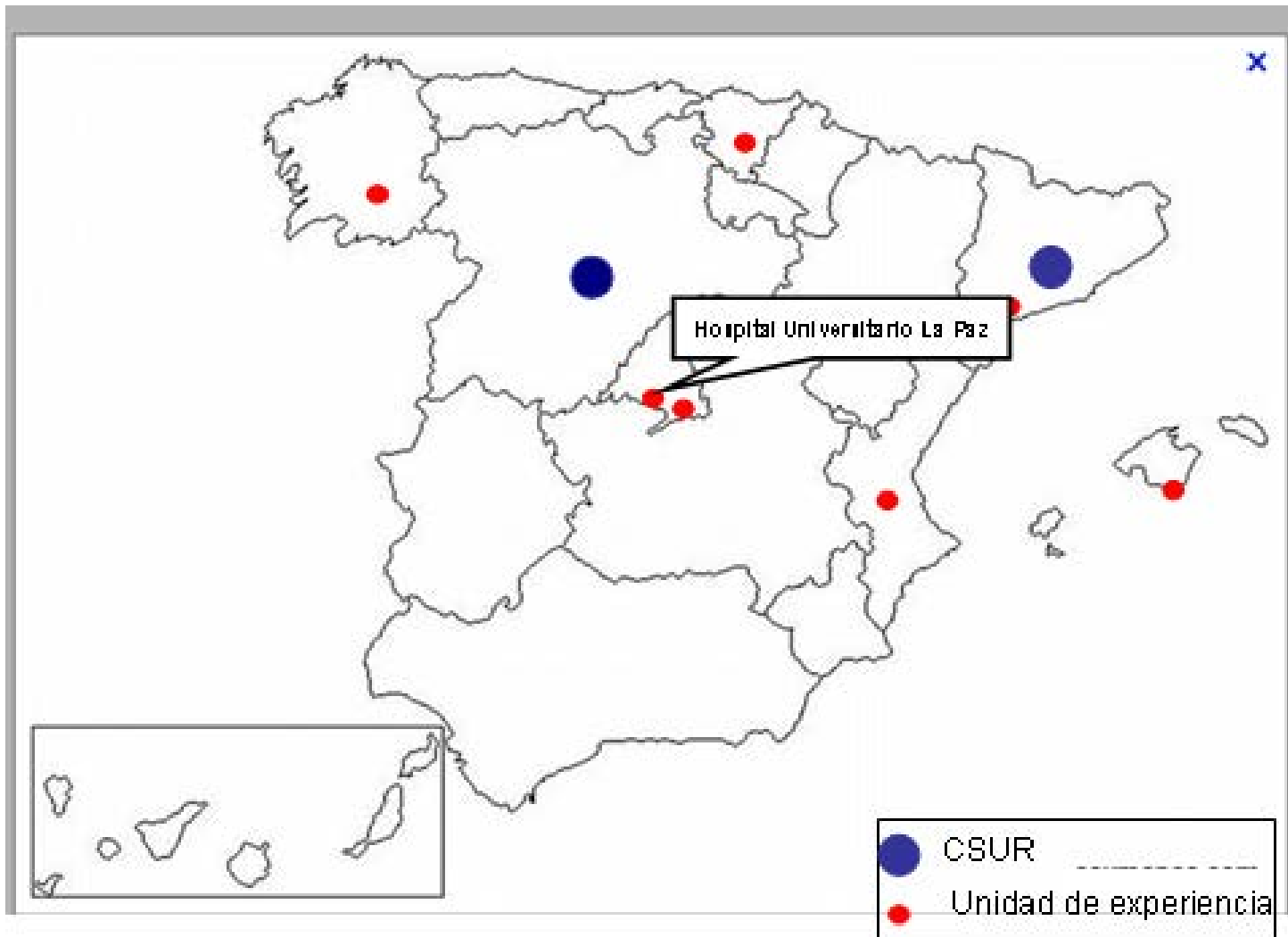
SANIDAD, 2011  
MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL



# Recogida de buenas prácticas

- BUENA PRÁCTICA: intervención o experiencia que responde a las líneas estratégicas del SNS que haya demostrado ser efectiva, pueda ser transferible y represente un elemento innovador para el sistema sanitario.
- Se ha adaptado el procedimiento normalizado para la identificación, recogida y difusión de buenas prácticas aprobado en CISNS en marzo del año 2013 a la realidad de las Enfermedades Raras en el ámbito del SNS.
- Se recibieron 69 iniciativas provenientes de 11 Comunidades Autónomas

# Mapa de unidades de Experiencia



# Modelo coordinado de atención a las Enfermedades Raras





# ¿Qué necesitan las personas con una ER?

- Fondos para la Investigación de las Enfermedades Raras
- Encuentro de Asociaciones, participación de todas las Familias con pacientes afectados por alguna Enfermedad Rara.
- Celebración de un Congreso Nacional Científico.
- Conocer los hospitales con experiencia que hay en España tratando las Enfermedades Raras.
- Analizar la problemática sobre la valoración de la discapacidad y sus revisiones y aunar los mismos criterios en todas las Comunidades Autónomas.
- Creación de una hoja de ruta de derivación asistencial, para evitar desplazamientos innecesarios, coordinando diferentes servicios.



MINISTERIO  
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES  
E IGUALDAD

GABINETE DE PRENSA



MINISTERIO  
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES  
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE SERVICIOS SOCIALES E  
IGUALDAD

## Notas de Prensa

Ana Mato acuerda con Radio Televisión Española la emisión del Telemaratón del Año Español de las Enfermedades Raras

- En el Año Español de las Enfermedades Raras
- Los fondos recaudados con este proyecto, que verá la luz en los primeros meses de 2014, se destinarán a la investigación en enfermedades poco frecuentes
- Tres millones de personas en España padecen alguna de las 7.000 enfermedades catalogadas como raras
- La ministra anuncia la próxima aprobación de un modelo asistencial de derivación para pacientes enfermedades raras
- El Mapa de Unidades de Experiencia y el Registro Epidemiológico Único, entre los principales logros obtenidos en el Año Español de las Enfermedades Raras



MUCHAS GRACIAS POR SU ATENCIÓN



# Unión Europea



COMISIÓN DE LAS COMUNIDADES EUROPEAS

Bruselas, 11.11.2008  
COM(2008) 679 final

COMUNICACIÓN DE LA COMISIÓN AL PARLAMENTO EUROPEO, AL  
CONSEJO, AL COMITÉ ECONÓMICO Y SOCIAL EUROPEO Y AL COMITÉ DE  
LAS REGIONES

Las enfermedades raras: un reto para Europa

{SEC(2008)2713}  
{SEC(2008)2712}

3.7.2009

ES

Diario Oficial de la Unión Europea

C 151/7

RECOMENDACIÓN DEL CONSEJO

de 8 de junio de 2009

relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras

(2009/C 151/02)

L 315/18

ES

Diario Oficial de la Unión Europea

2.12.2009

DECISIÓN DE LA COMISIÓN

de 30 de noviembre de 2009

por la que se establece un Comité de expertos de la Unión Europea en enfermedades raras

(2009/872/CE)

4.4.2011

ES

Diario Oficial de la Unión Europea

L 88/45

DIRECTIVAS

DIRECTIVA 2011/24/UE DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO

de 9 de marzo de 2011

relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza



## Comunicación COM (2008) 679 de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones sobre las ER: un reto para Europa

Objetivo: establecer una estrategia comunitaria global de reconocimiento, prevención, diagnóstico, tratamiento, cuidados e investigación de las ER en Europa.

- Mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las ER
- Apoyar las políticas relativas a las ER en los Estados miembros
- Desarrollar la cooperación, la coordinación y la regulación europeas en relación con las ER

## Comunicación COM (2008): Acciones operativas para mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las ER

- Definición de las ER
- Clasificación y codificación de las ER
- Difusión de conocimientos e información sobre las ER
- Redes de información sobre enfermedades

# Comunicación COM (2008): Acciones operativas para desarrollar la cooperación europea y mejorar el acceso a una atención sanitaria de alta calidad para las ER

Mejorar el acceso universal a una atención sanitaria de alta calidad para las ER, particularmente con el desarrollo de centros especializados nacionales y regionales y la creación de redes de referencia en la UE

Acceso a servicios sociales especializados

Acceso a los medicamentos huérfanos

Programas de uso compasivo

Productos sanitarios

Incentivos para el desarrollo de medicamentos huérfanos

Salud en línea

Prácticas de cribado

Gestión de la calidad de los laboratorios de diagnóstico

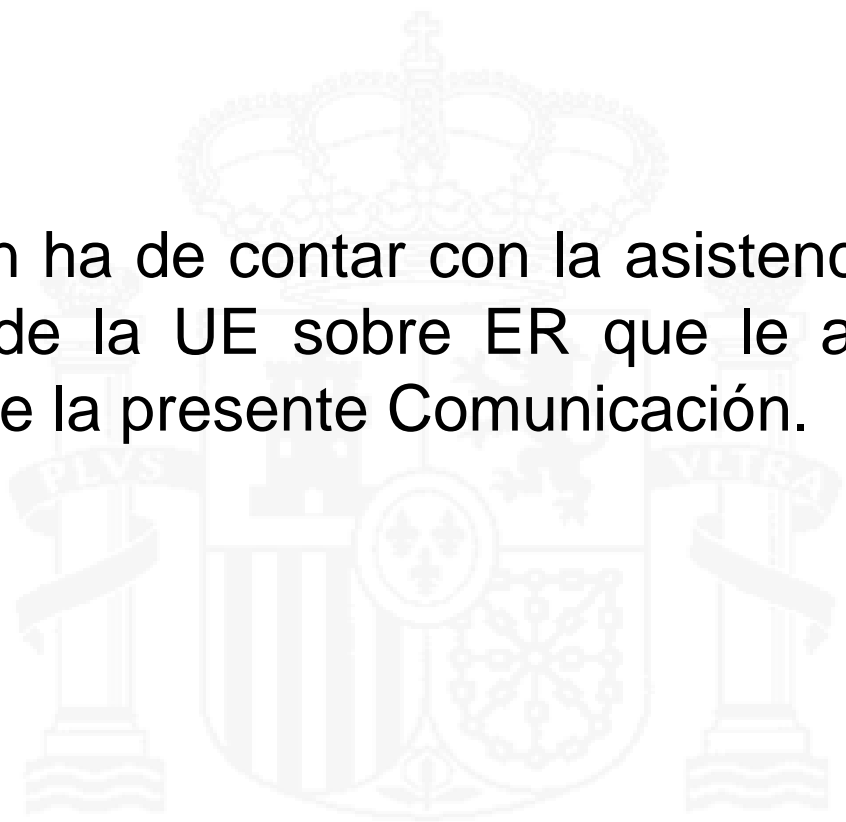
Prevención primaria

Registros y bases de datos

Investigación y desarrollo

## Comunicación COM (2008): Gobernanza y Seguimiento

La Comisión ha de contar con la asistencia de un Comité Consultivo de la UE sobre ER que le asesore sobre la aplicación de la presente Comunicación.





# Recomendación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02)

Elaborar y adoptar un plan o una estrategia sobre ER antes de 2013

Definición, codificación e inventario adecuados de las ER

Investigación sobre enfermedades raras

Centros especializados y redes europeas de referencia para ER

Recabar conocimientos especializados a escala europea sobre ER

Responsabilización de las organizaciones de pacientes

Sostenibilidad



## Recomendación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02)

INVITA A LA COMISIÓN A: Presentar a finales de 2013 un informe sobre la aplicación de la presente Recomendación dirigido al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones, basado en la información facilitada por los Estados miembros, en el que debería valorarse la eficacia de las medidas propuestas y la necesidad de nuevas acciones para mejorar la vida de los pacientes afectados por enfermedades raras y la de sus familiares.

## Decisión de la Comisión estableciendo un Comité de Expertos de la Unión Europea en ER (2009/872/EC)



- Objetivo: asistir a la Comisión en la elaboración y en la ejecución de las actividades de la Comunidad en el ámbito de las ER.

Composición: Estados miembro, organizaciones de pacientes, industria farmacéutica, expertos y un representante del Centro Europeo para la Prevención y el Control de Enfermedades.



# Directiva 2011/24/UE del Parlamento Europeo y del Consejo relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza

Establece normas para facilitar el acceso a una asistencia sanitaria transfronteriza segura y de alta calidad y promueve la cooperación en la asistencia sanitaria entre Estados miembros, con pleno respeto a las competencias nacionales en la organización y la prestación de asistencia sanitaria.



# Directiva 2011/24/UE del Parlamento Europeo y del Consejo relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza

## **Artículo 12: Redes europeas de referencia**

La Comisión apoyará a los Estados miembros en el desarrollo de redes europeas de referencia entre los prestadores de asistencia sanitaria y los centros de referencia de los Estados miembros, en particular en el ámbito de las ER.



# Directiva 2011/24/UE del Parlamento Europeo y del Consejo relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza

## Artículo 13: Enfermedades Raras

La Comisión apoyará a los Estados miembros procurando:

- a) concienciar a los profesionales sanitarios de las herramientas a su disposición a escala de la Unión para ayudarles a diagnosticar correctamente las ER
- b) concienciar a los pacientes, los profesionales sanitarios y los financiadores de la asistencia sanitaria de las posibilidades ofrecidas por el Reglamento (CE) n o 883/2004 para la remisión de los pacientes con ER a otros Estados miembros



MUCHAS GRACIAS POR SU ATENCIÓN

