



PLAN DE ATENCIÓN A
PERSONAS AFECTADAS POR
ENFERMEDADES RARAS
DE ANDALUCÍA

PLAN DE ATENCIÓN A
PERSONAS AFECTADAS POR
ENFERMEDADES RARAS
DE ANDALUCÍA





PLAN de atención a personas afectadas por enfermedades raras de Andalucía [Recurso electrónico] / [Autoría: coordinación Javier Blasco Alonso, Beatriz Muñoz Cabello; coordinación técnica Daniel Fito García...[et al.]; redacción Mencía González Ruiz, María Sánchez Andújar, Alberto Sánchez-Noriega Zafra]. -- [Sevilla] : Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias, 2025.

Texto electrónico (pdf), 104 p.

1. Enfermedades raras. 2. Planes y programas de salud. 3. Diagnóstico precoz. 4. Atención integral de salud. 5. Andalucía. I. Blasco Alonso, Javier. II. Muñoz Cabello, Beatriz. III. Andalucía. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias.

QZ 140



Esta obra está bajo una licencia Creative Commons

[Reconocimiento-NoComercial-SinObraDerivada 4.0 Internacional License](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)

Título: Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía

Edita: Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias. Junta de Andalucía. 2025.

Maquetación: Kastaluna.

Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias:

<https://www.juntadeandalucia.es/organismos/sanidadpresidenciayemergencias.html>

Repositorio Institucional de Salud de Andalucía: <https://repositoriosalud.es/>





Coordinación del Plan

Javier Blasco Alonso.

Facultativo Especialista de Área. Hospital Regional Universitario de Málaga.

Beatriz Muñoz Cabello.

Facultativa especialista de área. Unidad de Pediatría y Áreas Específicas. Hospital Universitario Virgen del Rocío.

Oficina técnica

Coordinación técnica

Daniel Fito García.

Subdirector de Estrategias y Planes. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias.

Carmen María Lama Herrera.

Subdirectora de Estrategias, Planes y Procesos. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias.

María Isabel Gómez Díaz.

Subdirección Programas y Desarrollo. SAS.

Maria José Ferrer Higuera.

Subdirección de Programas y Desarrollo. SAS.

Rocío Vélez Morales.

Servicio de Estrategias y Planes de Salud. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias.

Aurelia Rebollo Vázquez.

Servicio Gestión Sanitaria. Planes Integrales. SAS.

Redacción

Mencia González Ruíz.

Socióloga. Asesora técnica en planes de salud. Servicio de Estrategias y Planes de Salud. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias.

María Sánchez Andújar.

Técnica. Servicio Estrategias y Planes de Salud. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias.

Alberto Sánchez-Noriega Zafra.

Técnico. Servicio de Estrategias y Planes de Salud. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias.

Revisión

Anastasia Arboleya Martínez.

Asesora técnica en planes integrales en salud. SAS.

María del Carmen Ponce González.

Asesora técnica en planes de salud. Sv. Estrategias y Planes de Salud. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias.

Marta del Nozal Nalda.

Técnica de apoyo para planes integrales. SAS.

Matilde Rita Calero Fernández.

Dpto. de elaboración, seguimiento y evaluación de planes. Sv. Estrategias y Planes de Salud. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias.

Pablo Ángel Cascajosa González.

Asesor técnico en planes de salud. Sv. Estrategias y Planes de Salud. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias.

Dinamización comités asesores

Amparo Lupiáñez Castillo.

Técnica. Escuela Escuela Andaluza de Salud Pública.

Bibiana Navarro Matillas.

Técnica. Escuela Escuela Andaluza de Salud Pública.





Colaboran

María Dolores Bejarano Rojas

Zayda Bosch Vera

Carlos Bruquetas Callejo

Macarena Cabrera Serrano

Teresa Campos García

María Jose Cano Hoyos

Nieves Caro Melero

Pilar Carrasco Salas

Concepción Carrascosa Rodríguez

Jesús Carrillo Castrillo

José Luis Castro Campos

José Javier Cerezo Espinosa de los Monteros

Susana Cifuentes Cabello

Cristóbal Coronel Rodríguez

Marta Correa Vela

Jonathan Cortés Martín

Alberto de los Santos Moreno

Carmen Delgado Pecellín

Isabel Domínguez Páez

Gema Esteban Bueno

Mercedes Forcada Falcón

Silvia García Castellanos

Susana García Linares

José Salvador García Morillo

Mercedes Gil Campos

José Gómez Vida

Antonio González-Meneses

Sandra González Pérez

Teresa Iriarte de los Santos

Soledad Jiménez González

Verónica Jimenez Lázaro

Juan Luque Moruno

Alfredo Marcos Sánchez

Isabel Motero Vázquez

María Rosario Marín Iglesias

Barbara Marmesat Rodas

Teresa Martínez Cañavete

Antonio Martínez Peinado

Pablo Mir Rivera

Carmen Moreno Olivera

Carlos Moreno Parejo

Ricardo Manuel Moreno Ramos

Ana Belén Moya Suárez

Dolores Muñoyerro Muñiz

Isidoro Narbona Arias

Covadonga Noriega Barreda

Víctor Ortega Jiménez

María Ángeles Otero Fernández

Carmen Paradas López

Manuel Pérez Fernández

Antonio Miguel Poyatos Andújar

Leticia Reyes Alarcón

Irene Rodríguez Ibáñez

Javier Sánchez García

Flora Sánchez Jiménez

Carlos Santos Ocaña

Amalia Suárez Ramos

María del Carmen Velázquez de Castro del Pino

Victoria Vida Muriel

Soledad Vila Pariente

Raquel Yahyaoui Macías






Índice

Presentación	7
Introducción	9
Marco estratégico y normativo	13
Gobernanza del Plan	18
Metodología de elaboración	20
Misión y principios rectores	23
Análisis de situación	24
Aproximación a las enfermedades raras	24
Situación epidemiológica en Andalucía	27
Recursos y programas públicos	32
Sistemas de información y registro	32
Prevención y diagnóstico precoz	35
Atención integral	39
Terapias	46
Investigación	52
Formación	59
Participación ciudadana y asociaciones	60
Diagnóstico estratégico	61
Objetivos	63
Estrategia de intervención	66
Seguimiento y evaluación	79
Presupuesto	83
Glosario de siglas y acrónimos	84
Bibliografía	86
Anexos	89
A-I. Integrantes de Comités asesores	90
A-II. Problemas, necesidades y retos identificados por los Comités asesores	93
A-III. Panel de indicadores de resultados e impacto	98





Presentación

El Plan que a continuación se presenta atiende a la apuesta de la Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias por el impulso y el fortalecimiento de la atención a las enfermedades raras o de baja prevalencia en el Sistema Sanitario Público de Andalucía (SSPA).

Las enfermedades raras se definen como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. Si bien son poco frecuentes, las personas que las padecen son numerosas, estimándose en la actualidad en medio millón en Andalucía. Por sus características especiales de alta complejidad y especialmente por su impacto en las condiciones y calidad de vida, hacen necesario que su abordaje tome como perspectiva el derecho al más alto nivel posible de salud física y mental de las personas que viven con una enfermedad rara o que aún no ha sido diagnosticada, a través de una cobertura sanitaria universal y la provisión de los necesarios mecanismos de protección, asistencia, inclusión y participación en la sociedad.

El propósito del *Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras en Andalucía* (PAPER) 2025-2029 de garantizar una atención sanitaria integral orientada a la disminución de la morbilidad y la mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedades raras o con sospecha se alinea con la misión de la Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias de trabajar por proteger la salud de la ciudadanía andaluza, procurando servicios sanitarios públicos de calidad en mejora continua, orientados a la eficacia y eficiencia con aprovechamiento óptimo de los recursos, con garantías de accesibilidad, equidad en la cobertura y un enfoque especial a la atención personal y a la confortabilidad del paciente y su familia.

Solidaridad y equidad, calidad, eficiencia, coordinación intersectorial y participación son los principios que rigen el PAPER, en cuanto valores que guían y promueven el Sistema Sanitario Público de Andalucía en sus actuaciones. En este sentido, la aplicación de una metodología participativa en su elaboración ha permitido incorporar la necesaria pluralidad de perspectivas al análisis de situación epidemiológica y social y a la valoración de los recursos y programas públicos existentes. Se ha logrado así una identificación precisa de retos y demandas profesionales y sociales, a la que se suma la incorporación de propuestas de mejoras innovadoras en los diversos ámbitos de intervención vinculados a las enfermedades raras en nuestra comunidad autónoma.

Con la puesta en marcha del PAPER seguimos avanzando en la ampliación y la calidad de la atención sanitaria ofrecida a la ciudadanía andaluza. Con un enfoque integral y orientado a minimizar las desigualdades en salud, el SSPA plantea este Plan como una estrategia compartida, que debe permear a toda la organización sanitaria en torno a la prevención y



abordaje de los factores determinantes para una atención óptima a personas con enfermedades raras o con sospecha. El Plan propone actuaciones a nivel de atención primaria y atención especializada que se extienden a los ámbitos de sistema de información y registro, prevención y diagnóstico precoz, asistencial y terapias, así como investigación, formación y participación, involucrando así al conjunto de la ciudadanía, asociaciones de pacientes y familias cuidadoras, y organismos profesionales.

Además, el Plan incorpora un sistema de seguimiento y evaluación que dota de sistematicidad y transparencia al proceso, al aportar información continuada de los progresos alcanzados.

Por último, especial mención merecen las sociedades científicas y asociaciones que han colaborado con su revisión y sugerencias en el PAPER. Asimismo, deseo expresar mi agradecimiento a las y los profesionales que han participado en la elaboración de este Plan y al equipo de trabajo que velará por su ejecución, seguimiento y evaluación, cuya implicación y esfuerzo ponen de manifiesto el compromiso de la administración andaluza y sus profesionales para con la promoción de la salud y la calidad de vida de la ciudadanía andaluza.

Antonio Sanz Cabello

Consejero de Sanidad, Presidencia y Emergencias de la Junta de Andalucía





Introducción

La atención a las personas con enfermedades raras es actualmente una de las prioridades de las autoridades sanitarias a nivel europeo, nacional y autonómico. En la Unión Europea, se delimitan las enfermedades raras (ER) como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, registran una prevalencia menor a 5 casos por cada 10.000 habitantes¹. Dicha definición es la adoptada, tanto en el ámbito de actuación nacional de las políticas sociosanitarias como en la Administración de la Junta de Andalucía.

Las enfermedades raras son poco frecuentes pero las personas que las padecen son numerosas. A diciembre de 2022, Orphanet -el portal europeo de enfermedades raras y medicamentos huérfanos- tiene contabilizadas hasta 6.258 enfermedades raras únicas², y se estima que entre el 3,5% y el 5,9% de la población padece alguna, lo que supone unos 36 millones de pacientes en la Unión Europea, unos 3 millones en España y medio millón en Andalucía, aunque ciertamente las estimaciones son complejas³. Buena parte de estas enfermedades tienen origen genético, el diagnóstico es complejo y sufre demoras, y todavía muchas de ellas no disponen de tratamiento específico; es más, aún faltan definiciones, caracterizaciones o pruebas diagnósticas para algunas afecciones denominadas "síndromes sin nombre". Debido a su carácter crónico, degenerativo y discapacitante, con frecuencia las enfermedades raras requieren la aplicación de un tratamiento durante toda la vida, mientras en otras tantas el acceso a la medicación presenta serias dificultades.

Atendiendo a sus características especiales de alta complejidad y baja frecuencia y, sobre todo, por su impacto en las condiciones y calidad de vida, en diciembre de 2021, la Asamblea General de las Naciones Unidas (ONU) refrendó la adopción de la resolución presentada por España, Brasil y Qatar para *Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias*, siendo este el primer documento de la ONU que reconoce estas especiales circunstancias, que van más allá de la salud. La Resolución, actualizada en diciembre de 2023, afirma que afrontar las necesidades de las personas con enfermedades raras es requisito para la plena implementación de la *Agenda 2030 para el Desarrollo Sostenible*, lo que supone abordar el derecho al más alto nivel posible de salud física y mental a través de la cobertura sanitaria universal, pero también el acceso a la educación y al trabajo decente, el riesgo de pobreza, la lucha contra la desigualdad de género, la discriminación y la estigmatización apostando por los mecanismos de protección, asistencia, inclusión y participación en la sociedad de las personas que viven con una enfermedad rara o que aún no ha sido diagnosticada^{4,5}.

En la Unión Europea los antecedentes normativos y estratégicos se remontan a más de 25 años atrás con el *Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos* de 1999 para incentivar su desarrollo⁶ y la publicación de *Las enfermedades raras, un reto para Europa* (2008) por la Comisión Europea, con el objetivo de establecer una estrategia comunitaria global para mejorar todo lo relativo al proceso de atención y la investigación de las ER⁷. En cuanto

problema de salud pública, la Unión Europea apuesta por un enfoque holístico de los cuidados que cubra el espectro completo de necesidades sanitarias (prevención y asistencia sanitaria continua, curativa, de rehabilitación y paliativa), sociales y cotidianas, y una atención médica y social multidisciplinar integrada de alta calidad⁸; todo ello sobre la base de la cooperación transfronteriza y la efectiva coordinación, en los niveles internacional, nacional, regional y local, respecto a la atención sanitaria y sociosanitaria, el impulso a la investigación, la formación y la información entre profesionales y pacientes y sus familias cuidadoras.

Las estrategias y reglamentación europea han supuesto importantes avances, a partir de su reconocimiento como prioridad sanitaria. Medidas como el establecimiento del *Día de las Enfermedades Raras* el 29 de febrero (o el último día del mes de febrero) han contribuido al aumento de la visibilidad y concienciación social, se ha mejorado en el diagnóstico y ha crecido la actividad científica, el desarrollo de nuevas terapias específicas, y se observa un mayor interés por parte de la industria en la fabricación de medicamentos huérfanos (MH). Especial importancia tiene la puesta a disposición de centros expertos y una red europea de referencia para la atención al paciente, siendo asimismo destacable la creación de una comunidad de pacientes y familias (EURORDIS) empoderadas, con voz propia que logra reducir su aislamiento⁹.

Las políticas europeas han tenido efectos positivos en nuestro específico ámbito nacional, pese a que todavía hay camino por recorrer. Tras la *Recomendación del Consejo de la Unión Europea relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras* (2009)¹⁰, el Ministerio de Sanidad del Gobierno de España publica ese mismo año la *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*. Si bien, en la actualidad España ocupa posiciones intermedias en Europa respecto al grado y tiempo de acceso a los MH, al registrar una financiación de la mitad (51%) de los medicamentos autorizados en Europa y dejar pasar hasta 713 días desde la fecha de autorización de comercialización de los medicamentos aprobados hasta su disponibilidad para pacientes, mientras el promedio en Europa es de 625 días¹¹. En cuanto a gasto en MH a través de hospitales y oficinas de farmacia dentro del Sistema Nacional de Salud, se constata su incremento, al estimarse un 73% más de consumo entre 2016 y 2022, según los datos presentados en los últimos informes publicados por el Ministerio de Sanidad^{12, 42}.

En el ámbito asistencial, los centros, servicios y unidades de referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud representan un considerable hito en la atención de las personas con ER. Funcionan como un importante apoyo para la confirmación diagnóstica y la definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento, y también como referentes para las unidades clínicas que habitualmente atienden a las personas con enfermedades poco frecuentes. En la actualidad, España cuenta con 334 CSUR vinculados a 70 patologías o procedimientos diferentes (muchas calificadas como ER), 43 de ellos ubicados en Andalucía¹³, y a los que se suma el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) creado en 2009¹⁴. Asimismo, la actividad investigadora se ha visto impulsada, especialmente con la puesta en marcha del Instituto de Investigaciones



de Enfermedades Raras (IIER) y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), ambos vinculados al Instituto de Salud Carlos III. Según el Registro Español de Estudios Clínicos (REEC), durante 2023, se contabilizaban en España hasta 185 ensayos clínicos de potenciales medicamentos dirigidos a ER (el 22% del total de ensayos), un 61% más que hace diez años¹⁵.

La Comunidad Autónoma de Andalucía ha sido pionera en dotar a su ciudadanía de un instrumento de actuación centrado en las enfermedades raras desde un enfoque integral. El *Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras* (PAPER) del Sistema Sanitario Público de Andalucía (SSPA) nace en 2008¹⁶ y, con su estímulo y en el marco de la *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud* de 2009¹⁷, posteriormente actualizada en 2014¹⁸, se han llevado a cabo distintas medidas en Andalucía que han supuesto importantes avances en la atención.

En 2010 se crea el Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER), que actualmente funciona en coordinación con el Registro de Enfermedades Raras de ámbito nacional, surgido del proyecto Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras (SpainRDR) desarrollado entre 2012-15, con la participación de todas las comunidades autónomas. La mejora en los sistemas de información se traduce en un uso más efectivo y eficaz de los datos, que permite a profesionales, pacientes y familiares tomar un mejor control de la enfermedad y la atención sociosanitaria requerida.

En materia de prevención y detección precoz, Andalucía se sitúa en los estándares más elevados del mundo en cribado neonatal. Desde 2009 cuenta con laboratorios de referencia que dan cobertura a todo el territorio andaluz y tiene implantado el cribado ampliado con uso de la tecnología más avanzada. Asimismo, disponemos de unidades de referencia y guías asistenciales para diversas enfermedades raras de especial relevancia (fibrosis quística, porfirias, ELA y disfonía espasmódica). Respecto al acceso a los medicamentos huérfanos, se ha trabajado para paliar la inequidad, participando en la Comisión Central para la Optimización y Armonización Farmacoterapéutica (creada en 2015), encargada de adoptar las medidas necesarias para garantizar que la selección y utilización de los medicamentos, en el ámbito de la prestación farmacéutica del SSPA, "sea la más adecuada, conforme a la evidencia científica disponible y la más eficiente y homogénea posible en todos los centros"¹⁹. También se han desarrollado las áreas de gestión del conocimiento e investigación, con la puesta en marcha de distintos másteres y cursos específicos orientados al refuerzo de las competencias profesionales en ER. Asimismo, la coordinación con la Iniciativa Andaluza de Terapias Avanzadas ha permitido el incremento de los proyectos de investigación y ensayos clínicos específicamente orientados a la ampliación del conocimiento, prevención, diagnóstico y tratamiento de las ER. Todo ello ha requerido un esfuerzo de coordinación en el conjunto del sistema sanitario, así como la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER en Andalucía), básicamente a través de su participación en el Grupo de Apoyo al PAPER.

Tras 15 años de trayectoria, la Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias de la Junta de Andalucía considera necesario revisar y actualizar el *Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras* (PAPER), siguiendo las actuales directrices europeas y nacionales. Se trata de establecer nuevas líneas estratégicas y medidas adaptadas a la realidad andaluza actual que den respuesta a las necesidades advertidas por personas que viven con enfermedades raras, diagnosticadas o no diagnosticadas, sus familias, asociaciones de pacientes y de profesionales.

Enfocado en la atención a las enfermedades raras en el ámbito de la Comunidad Autónoma de Andalucía, para el periodo 2025-2029, el nuevo PAPER asume unos principios rectores y analiza la situación de partida, con la identificación de tendencias, problemas, necesidades y retos, a partir de los cuales se establecen las prioridades encuadradas en líneas estratégicas, y se definen los objetivos generales y específicos a alcanzar. Dichas líneas estratégicas ordenan las medidas y actuaciones más adecuadas para avanzar en la prevención y el manejo de los factores determinantes de una atención óptima e integral a personas con enfermedades raras o con sospecha de padecerlas y a sus familias cuidadoras en Andalucía. Además, el Plan prevé un sistema de seguimiento y evaluación continuo, para dar cuenta de los progresos y logros alcanzados, y señalar en su caso las mejoras y medidas correctoras necesarias en la gestión del mismo.



Marco estratégico y normativo

A continuación se presenta una compilación de las principales estrategias y programas, así como las normativas directamente vinculadas a enfermedades raras, tanto de ámbito internacional, como nacional y autonómico. Estas son relevantes dado que el Plan andaluz habrá de atender a los antecedentes y enmarcarse adecuadamente en el actual contexto estratégico de actuación.

Ámbito internacional: estrategias y programas

Estrategia / Programa	Relevancia
Comunicación de la Comisión sobre el marco de actuación en el ámbito de la salud pública , de 24/11/1993. COM (93) 559 final.	Establece ocho ámbitos de acción, entre los cuales se encuentra las enfermedades raras. Es el precursor de los programas plurianuales de salud pública posteriores.
Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29/04/1999, por la que se aprueba un Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003) .	Su objetivo es contribuir, en coordinación con otras medidas comunitarias, a garantizar un alto nivel de protección sanitaria contra las enfermedades poco comunes. Establece considerar como prevalencia baja una tasa inferior al 5 por 10.000 habitantes.
Comunicación de la Comisión sobre Enfermedades raras: un reto para Europa . COM (2008) 679 final.	Se encamina a establecer una estrategia comunitaria global para dar reconocimiento y visibilidad, apoyo a la prevención, diagnóstico, tratamiento, cuidados e investigación eficaces y eficientes vinculadas a enfermedades raras en Europa.
Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02))	Aconseja el desarrollo de actuaciones englobadas en 7 grandes áreas: planes y estrategias; definición, codificación e inventario; investigación; centros especializados y redes europeas de referencia; recopilación de conocimientos especializados; responsabilización de las organizaciones de pacientes; y sostenibilidad.
Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales para las Enfermedades Raras, EUROPLAN . Ediciones 2008-2011 y 2012-2015.	Fomenta el desarrollo de planes o estrategias nacionales integrales para enfermedades raras que aborden las necesidades insatisfechas de pacientes. De forma coordinada, se desarrolla a través de reuniones, Workshops y Conferencias nacionales en cada país organizadas por una alianza nacional de asociaciones de pacientes con ER y EURORDIS, por lo que las organizaciones de pacientes tienen un papel primordial para configurar políticas nacionales para las ER.
Resolución 76/132 aprobada por la Asamblea General de la ONU, 16/12/2021: Abordar los desafíos de las personas con enfermedad rara y sus familiares . Actualizada a través de la Resolución 78/173 de 19/12/2023.	Propuesta por España, Brasil y Qatar, adoptada por los 193 Estados miembros de la ONU. Es el primer documento de la ONU que reconoce los retos específicos de las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias.



Ámbito internacional: normativa

Normativa	Relevancia
Reglamento (CE) 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos .	Establece un procedimiento comunitario para declarar determinados tratamientos como medicamentos huérfanos, y establecer incentivos para fomentar su investigación, desarrollo y comercialización.
Reglamento (CE) nº 847/2000 de la Comisión, de 27 de abril de 2000, por el que se establecen las disposiciones de aplicación de los criterios de declaración de los medicamentos huérfanos y la definición de los conceptos de «medicamento similar» y «superioridad clínica»	Tiene por objeto facilitar la interpretación del Reglamento (CE) 141/2000 a los promotores potenciales, al Comité de medicamentos huérfanos y a las autoridades competentes.
Directiva 2011/24/UE relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza .	Con disposiciones específicas sobre enfermedades raras, como el artículo 13 que establece el apoyo a los Estados miembros para concienciar a profesionales sanitarios de las herramientas a su disposición: datos Orphanet, redes europeas de referencia, posibilidades ofrecidas por el Reglamento (CE) nº 883/2004, sobre la coordinación de los sistemas de seguridad.
Decisión Delegada de la Comisión Europea de 10.3.2014 C(2014) 1408 final.	Establece los criterios y las condiciones que las redes europeas de referencia y los prestadores de asistencia sanitaria que deseen ingresar en las redes europeas de referencia deben cumplir.
Decisión de Ejecución de la Comisión Europea, de 10.3.2014, modificada por la Decisión de Ejecución 2019/1269, de 26.07.2019.	Se fijan los criterios para la creación y evaluación de las Redes Europeas de Referencia y de sus miembros, y se facilita el intercambio de información y conocimiento en materia de creación y evaluación de tales redes.
Reglamento (UE) 2021/522 del Parlamento Europeo y del Consejo de 24 de marzo de 2021 por el que se establece un programa de acción de la Unión en el ámbito de la salud (« programa UEproSalud ») para el período 2021-2027 y por el que se deroga el Reglamento (UE) nº 282/2014.	Reconociendo la importancia de las redes europeas de referencia para el acceso al diagnóstico y la prestación de asistencia sanitaria de calidad a pacientes con enfermedades raras, así como su capacidad de contacto para la formación, la investigación y la difusión de información, establece la necesidad de contribuir a aumentar el trabajo integrado entre los Estados miembros a través de acciones subvencionables en el marco del Programa.





Ámbito nacional

Estrategia / Programa	Relevancia
Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud 2009 (actualizado en 2014).	Instrumento para la mejora de la salud y calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes. Con su actualización se establecen 7 líneas de actuación: Información (sobre ER y recursos, y registros); Prevención y detección precoz; Atención sanitaria (incluida Rehabilitación); Terapias (MH, coadyuvantes y productos sanitarios, y Terapias avanzadas); Atención Sociosanitaria; Investigación; y Formación.
Conferencias EUROPLAN en España. 2010, 2014 y 2017.	Profundiza en el estado de situación de nuestro país respecto a las recomendaciones europeas sobre el abordaje sociosanitario de las enfermedades raras y trabaja en el desarrollo de propuestas que se eleven a todos los países de la Unión Europea (UE).
Normativa	Relevancia
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.	Aborda, en otros, el derecho a información sanitaria, consentimiento informado, la documentación sanitaria y la historia clínica.
Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud.	Establece el marco legal para las acciones de coordinación y cooperación de las administraciones públicas sanitarias. El art. 11.2 reconoce “la prevención y detección precoz de las ER, así como el apoyo a las personas que las presentan y a sus familias” como una prestación más de salud pública.
Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida.	Reconoce que el diagnóstico genético preimplantacional permite la prevención de enfermedades genéticas que actualmente carecen de tratamiento, así como la posibilidad de seleccionar preembriones para salvar la vida de un familiar. El art. 12 establece que el diagnóstico preimplantacional se llevará a cabo para la detección de enfermedades hereditarias graves, de aparición precoz y que no tengan curación, así como para la detección de otras alteraciones que puedan poner en riesgo la viabilidad del preembrión.
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.	Su finalidad es garantizar la equidad y la accesibilidad a una adecuada atención sanitaria en el SNS y tiene como objetivos establecer el contenido de la cartera de servicios comunes de las prestaciones sanitarias de salud pública, atención primaria, atención especializadas, atención de urgencias, prestación farmacéutica, ortoprotésica, de productos dietéticos y de transporte sanitario, y fijar las bases para su actualización.



Real Decreto 1302/2006, de 10 de nov., por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del SNS.	Su objeto es garantizar la equidad en el acceso a una atención sanitaria de calidad, segura y eficiente a las personas con patologías que, por su características, precisan de cuidados de elevado nivel de especialización que requieren concentrar los casos a tratar en un número reducido de centros, como es el caso de las ER.
Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza .	Se refiere a la cooperación entre España y los demás Estados miembros en materia sanitaria en los ámbitos de redes europeas de referencia e información sobre las ER, entre otros.
Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por el que se modifica el Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por la que se establecen la cartera de servicios comunes del SNS y el procedimiento para su actualización.	Incorpora a la cartera de servicios del SNS los programas de cribado neonatal, los tratamientos de reproducción humana asistida y la atención a pacientes y a sus familiares en el área de genética, contemplando el asesoramiento genético y los análisis genéticos.
Real Decreto Legislativo 1/2015, de 24 de julio, por el que se aprueba el texto refundido de la Ley de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios .	El art. 92 establece que la inclusión de medicamentos en la financiación del SNS se posibilita teniendo en cuenta diferentes criterios, siendo uno de ellos las “necesidades específicas de ciertos colectivos”, como es el caso de pacientes con ER.
Real Decreto 1091/2015, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras .	Creación y regulación del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR).





Ámbito de la Comunidad Autónoma de Andalucía

Estrategia / Programa	Relevancia
Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012.	Plan pionero en España, cuya objetivo general es asegurar una adecuada planificación y gestión de los recursos sanitarios destinados a la atención de las personas con enfermedades raras y sus familias, de manera que pueda garantizarse su alta calidad y su accesibilidad en condiciones de equidad.
Plan Estratégico para la Igualdad de Mujeres y Hombres en Andalucía 2022-2028.	Tiene como finalidad establecer las directrices, objetivos estratégicos y líneas básicas de intervención para orientar a los poderes públicos en materia de igualdad entre mujeres y hombres en todas las áreas de intervención, incluida la salud y los servicios sanitarios.
Normativa	Relevancia
Ley 12/2007, de 26 de noviembre, para la promoción de la igualdad de género en Andalucía .	En relación a la promoción y protección de la salud establece el enfoque integrado de género como instrumento para reducir las desigualdades sociales en salud (art. 41).
ORDEN de 3 de mayo de 2010, por la que se crea el fichero con datos de carácter personal Registro de Enfermedades Raras de Andalucía . Modificado por Orden de 21 de junio de 2013.	El objetivo del registro consiste en desarrollar y mantener actualizado un censo, fiable y lo más completo posible, de pacientes que padezcan una ER para poder desarrollar una investigación de mayor calidad y validez. Es útil para ahondar en la clasificación y codificación de las ER, conocer detalles de cada enfermedad, facilitar la investigación y disponer de datos concretos para definir políticas de salud pública.
Ley 16/2011, de 23 de diciembre, de Salud Pública de Andalucía .	Destaca el art 14. Derecho de las personas en situación de especial vulnerabilidad en Andalucía. Establece que, entre otros colectivos, las personas diagnosticadas de enfermedades raras o de baja incidencia en la población tendrán derecho a programas de salud pública específicos o adaptados a sus necesidades especiales.



Gobernanza del Plan

El *Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía 2025-2029* se formula bajo un modelo de gobernanza participativo, basado en el esfuerzo colectivo y compromiso de la totalidad de agentes involucrados en la atención a personas con enfermedades raras, incluyendo pacientes y familias cuidadoras así como profesionales, y en la incorporación de mecanismos de transparencia y rendición de cuentas.

En el proceso de elaboración del Plan, atendiendo a la multiplicidad de organismos intervinientes, la gobernanza adopta la siguiente estructura: un comité director, que marca las prioridades estratégicas; un comité técnico, que diseña las medidas de actuación y los principales indicadores de resultados e impacto; y los comités asesores encargados de la identificación de problemáticas, necesidades y retos de especial relevancia. Todos ellos con apoyo de la Oficina Técnica, constituida ad hoc para la elaboración del Plan, competente en el análisis sociosanitario y epidemiológico, así como en planificación, seguimiento y evaluación de políticas públicas.

Comité director

Se integra aquí la participación efectiva de consejerías y organismos autónomos cuyas competencias afectan directamente a la salud, el bienestar, la autonomía y la dignidad de las personas que viven con enfermedades raras y las personas cuidadoras:

- Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias.
- Consejería de Inclusión Social, Juventud, Familias e Igualdad.
- Consejería de Desarrollo Educativo y Formación Profesional.
- Servicio Andaluz de Salud.
- Agencia de Servicios Sociales y Dependencia de Andalucía.

Su principal función ha sido el liderazgo del proceso de diseño, el establecimiento de prioridades estratégicas y la aprobación del borrador del Plan.

Comité técnico

Le corresponde consensuar enfoques en la fase de diagnóstico, y acordar las medidas o actuaciones en las que se articula el Plan, así como seleccionar y validar los indicadores para el seguimiento y evaluación de resultados e impacto. En el comité técnico ha participado una representación de las unidades administrativas de las distintas consejerías y organismos autónomos, centros y servicios públicos directamente involucradas con planes y procesos asistenciales dirigidos a personas con ER.





Comités asesores

Se han constituido un total de siete comités, organizados para abordar las distintas áreas de sistemas de información, prevención y detección precoz, atención integral, terapias, investigación, formación y participación ciudadana. El propósito ha sido dar voz, en el análisis y diagnóstico de situación, a los principales agentes involucrados, a través de la identificación de problemas, necesidades y retos, así como recoger propuestas de medidas y acciones a incorporar en la estrategia de intervención, con su correspondientes indicadores de seguimiento del Plan.

La participación activa de cada uno de los comités asesores y sus aportaciones ha sido fundamental para alcanzar un diagnóstico estratégico realista y formular actuaciones que den respuesta efectiva a las necesidades y retos identificados. En dicha labor, una figura principal ha sido la coordinación, nombrada para cada uno de los comités constituidos y encargada de la recopilación de información relevante y dinamización del grupo durante las sesiones de trabajo desarrolladas.

Tabla 1. Comités asesores: composición por sexo.

Comités asesores	Coordinación		Resto participación		Total participación		
	Mujeres	Hombres	Mujeres	Hombres	Mujeres	Hombres	Ambos
CA 1. Sistemas de información	1	..	3	3	4	3	7
CA 2. Prevención y detección precoz	1	..	8	3	9	3	12
CA 3. Atención integral	..	1	4	6	4	7	11
CA 4. Terapias	1	..	4	1	5	1	6
CA 5. Investigación	..	1	..	6	..	7	7
CA 6. Formación	1	..	4	1	5	1	6
CA 7. Participación ciudadana y asociaciones	..	1	3	2	3	3	6
Totales:	4	3	26	22	30	25	55

En cuanto a su composición, los siete comités asesores aglutinan una diversidad de perfiles profesionales en los ámbitos sanitarios, servicios sociales, educación e investigación, así como a representantes de asociaciones de pacientes con enfermedades raras. En la distribución por sexo, con carácter general, se observa representación mayoritaria de mujeres, con 30 participantes (54,5% del total) frente a 25 hombre (45,5%). Por comités, mientras la composición de los grupos de Prevención y detección precoz, de Terapias y de Formación aprecian sobre-representación de mujeres, los grupos de Atención integral y de Investigación presentan sobre-representación de hombres.



Metodología de elaboración

Para la elaboración del Plan se ha optado por una metodología participativa y multimétodo, con la aplicación combinada de técnicas cuantitativas y cualitativas que ha permitido recabar los datos e información relevantes, describir el estado de situación, valorar las fortalezas e identificar áreas de mejora en el sistema sanitario andaluz con relación a la atención a las personas que viven con enfermedades raras.

Una vez establecida la misión y principios rectores del PAPER y fijadas sus prioridades, se ha procedido a la dinamización de sesiones de trabajo para un abordaje exhaustivo de cada una de las dimensiones de análisis establecidas. En base al diagnóstico alcanzado se han definido los objetivos generales y específicos vinculados a las correspondientes líneas estratégicas fijadas, así como la propuesta de medidas y actuaciones orientadas a mejorar la situación inicial. Finalmente, se ha elaborado el cuadro de mandos que incluye los indicadores de realización que se utilizarán para el seguimiento del progreso en la implementación del Plan, así como el panel de indicadores de resultados e impacto, a utilizar para la valoración de los niveles de logros alcanzados en los objetivos.

Figura 1. Proceso de elaboración del PAPER





Durante el análisis de situación, una labor principal ha consistido en la compilación bibliográfica, documental y de datos, en gran parte, tomando como fuentes los registros administrativos y las elaboraciones de estadísticas oficiales. De las mismas se han extraído las variables e indicadores relevantes para valorar el contexto y estado de situación de las personas que viven con enfermedades raras, diagnosticadas o no, en Andalucía, así como los recursos disponibles para la atención sanitaria. A la descripción estadística se suma el desarrollo de sesiones de trabajo con los Comités asesores focalizados en áreas concretas, que enriquecen el análisis aportando la diversidad de perspectivas de las personas vinculadas a enfermedades raras, desde pacientes a familiares, personas cuidadoras, personal profesional de los servicios educativos, sociales y sanitarios, así como representantes de otros sectores vinculados a enfermedades raras. A lo largo del mes de abril de 2022 se convocaron hasta siete sesiones de trabajo, con un total de 55 participantes. Las reuniones desarrolladas fueron grabadas, previo consentimiento por parte de las personas participantes, transcritas y analizadas para extraer las necesidades, expectativas y propuestas de acción expresadas. En concreto, el trabajo de grupo se plantea con los siguientes objetivos:

- Analizar la situación de partida, identificando los problemas, necesidades y retos de los distintos colectivos implicados.
- Definir los objetivos generales y específicos.
- Identificar las medidas y actuaciones consideradas necesarias para alcanzar los objetivos propuestos.
- Establecer indicadores de realización que permitan el seguimiento de la ejecución de las medidas incluidas en el Plan.

Con un enfoque integrador, los resultados obtenidos en los grupos de trabajo se combinan o entrelazan a la información estadística compilada y analizada, al objeto de obtener un diagnóstico completo de problemas, necesidades, retos y estrategias posibles en la atención a las personas con ER.

Por último, se ha solicitado a diversas organizaciones y sociedades científicas la revisión externa del texto del Plan, de las que se han recogido distintas aportaciones.



Cuadro 1. Elaboración del PAPER 2025-2029: Sociedades científicas y asociaciones profesionales a las que se solicita colaboración.

Sociedades científicas y asociaciones profesionales
Sociedad española de errores innatos del metabolismo (SEEIM)
Sociedad española de farmacia hospitalaria (SEFH)
Sociedad española de médicos de atención primaria (SEMERGEN)
Sociedad española de medicina familiar y comunitaria (SEMFyC)
Sociedad española de médicos generales y de familia (SEMG)
Sociedad española de medicina interna (SEMI)
Sociedad española de medicina de laboratorio (SECQ)
Sociedad española de nutrición clínica y metabolismo (SENPE)
Asociación andaluza de enfermedades autoinmunes (AADEA)
Asociación andaluza de enfermería comunitaria (ASANEC)
Asociación andaluza de pediatría de atención primaria (APAP)
Asociación española para el estudio de errores congénitos del metabolismo (AECOM)
Asociación española de genética humana (AEGH)
Asociación española de pediatría (AEP)
Asociación MasVisibles (+visibles)
Asociación nacional de personas sin diagnóstico. Objetivo diagnóstico
Federación de asociaciones de enfermería familiar y comunitaria (FAECAP)
Federación española de enfermedades neuromusculares (Federación ASEM)
Federación española de enfermedades metabólicas hereditarias
Federación española de enfermedades raras (FEDER en Andalucía)
Fundación medicamentos huérfanos y enfermedades raras (MEHUER)
Instituto de investigación y desarrollo social de enfermedades poco frecuentes (INDEPF)
Unión española de sociedades científicas de enfermería (UESCE)



Misión y principios rectores

La Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad dispone que, como desarrollo de lo establecido en los planes o en el ejercicio de sus competencias ordinarias, el Estado y las Comunidades Autónomas podrán elaborar programas sanitarios y proyectar acciones sobre los diferentes sectores o problemas de interés para la salud (art. 73.2)⁴³. A tenor de la Ley 16/2011, de Salud Pública de Andalucía, a la Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias corresponde, entre otras competencias, la planificación y coordinación del marco de políticas y líneas estratégicas de salud pública de la Administración de la Junta de Andalucía (art. 44)²⁰.

El presente Plan tiene como misión garantizar una atención sanitaria integral orientada a la disminución de la morbilidad y la mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedades raras en Andalucía. La población destinataria del Plan son las personas diagnosticadas con alguna enfermedad rara y aquellas con sospecha pero no diagnosticadas aún, así como sus familias cuidadoras y las y los profesionales vinculados a su atención.

La elaboración del PAPER se ha regido por los siguientes principios rectores:

- **Equidad desde la transversalidad**, para garantizar la disposición y acceso a los recursos, orientando sus actuaciones a la reducción de las desigualdades en salud por motivos geográficos, económicos, educativos, culturales y de género con perspectiva interseccional.
- **Calidad**, al fomentar de forma activa que, tanto el trato hacia las personas, como la formación y la práctica de los y las profesionales, así como las instalaciones y tecnologías disponible obedezca a los estándares de calidad vigentes en nuestro contexto.
- **Eficiencia**, orientada a la racionalización en la asignación y consumo de recursos.
- **Coordinación intersectorial**, en tanto elemento de cohesión de las políticas de todos los sectores con responsabilidad en la salud pública, que resulta fundamental, dado que desde el sistema sanitario exclusivamente no es posible alcanzar niveles elevados de eficacia en la atención en todas las zonas y grupos sociales.
- **Participación** de pacientes, familias y profesionales, ya sea con carácter individual o a través de asociaciones, en la elaboración, ejecución, seguimiento y evaluación.



Análisis de situación

Aproximación a las enfermedades raras

Las enfermedades raras, poco frecuentes o minoritarias son aquellas que afectan a un número escaso de personas en comparación con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas. En el contexto de la Unión Europea una enfermedad rara es aquella que supone un peligro de muerte o de invalidez crónica para las personas que la padecen, siendo su prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 personas. Esta definición es la utilizada para la declaración de los medicamentos huérfanos. Además, se califica como enfermedad ultra rara cuando la prevalencia es inferior a una persona por cada 50.000 habitantes²¹.

El perfil clínico de las personas que padecen ER es muy heterogéneo. Pueden aparecer en cualquier etapa del ciclo vital, sus causas son diversas (genéticas, ambientales, multifactoriales, incluso desconocidas), afectan a diferentes órganos, sistemas y aparatos del cuerpo y dan lugar a diversos tipos de manifestaciones (estructurales, metabólicas, funcionales, psíquicas, etc), ya sea de manera aislada o conjunta. Siendo algunas enfermedades raras previsibles y tratables en la actualidad, el impacto en la salud de las personas se revela altamente variable, pues mientras unas pueden llegar a ser letales otras tantas adquieren un carácter crónico, más o menos degenerativo.

Cuadro 2. Criterios de clasificación de las enfermedades raras.

Criterios	Clasificaciones
Momento de aparición	- Congénitas. - No congénitas (de la infancia, adolescencia, edad adulta, edad avanzada).
Causa	Genética, ambientales, multifactoriales, desconocida.
Área o sistema anatómico afectado	Neurológicas, musculares, neuromusculares, órganos de los sentidos, cardiovasculares, pulmonares, del aparato digestivo, sistema genito-urinario, óseas generalizadas, del aparato locomotor, de la piel y anejos, endocrinas, hematológicas, inmunológicas, etc.
Tipo de manifestación	Estructurales, metabólicas, infecciosas, funcionales, psiquiátricas, neoplásicas, etc.
Amplitud de sus manifestaciones	- Una única manifestación o síntoma. - Múltiples manifestaciones (afectación multisistémica)
Consecuencias en las capacidades	- Discapacitantes: física, sensorial, mental o combinaciones de estas. - No discapacitantes.
Posibilidad de prevención	- Prevenibles. - No prevenibles.
Posibilidad de ser tratadas	- Tratables. - No tratables.
Letalidad	- Letales. - No letales.

Fuente: Posadas de la Paz, M., Alonso Ferreira, V. y Bermejo Sánchez, E. Enfermedades Raras.





Pese a su heterogeneidad, se hace necesario establecer criterios de clasificación que aproximen a un conocimiento más exhaustivo de las características comunes a distintos grupos de ER (Cuadro 2)²². Así, de las 6.258 enfermedades raras clínicamente únicas registradas por Orphanet -informe correspondiente a 2022²-, el 63% están asociadas a causas genéticas, con el consiguiente riesgo de recurrencia dentro de una misma familia y su aparición en edades tempranas, circunstancias que sugieren la necesidad de medidas orientadas a la prevención y detección precoz. Asimismo, el impacto en las condiciones de salud de las personas, al ocasionar dolores crónicos, problemas de desarrollo y discapacidades diversas, apremian para contar con tratamientos específicos adecuados, pero también complementarios y de atención a la situación de dependencia.

Cuadro 3. ¿Qué caracteriza a las enfermedades raras?

Las enfermedades raras son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas. De hecho, el 65% de estas patologías son graves e invalidantes, y se caracterizan por:

- **Comienzo precoz en la vida** (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años)
- **Dolores crónicos** (1 de cada 5 enfermos)
- El desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, que originan una **discapacidad en la autonomía** (1 de cada 3 casos).
- En casi la mitad de los casos **el pronóstico vital está en juego**, ya que a las enfermedades raras se le puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años.

Fuente: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Preguntas frecuentes. En <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/preguntas-frecuentes> (descarga el 14/06/2023)

Impacto en la calidad de vida

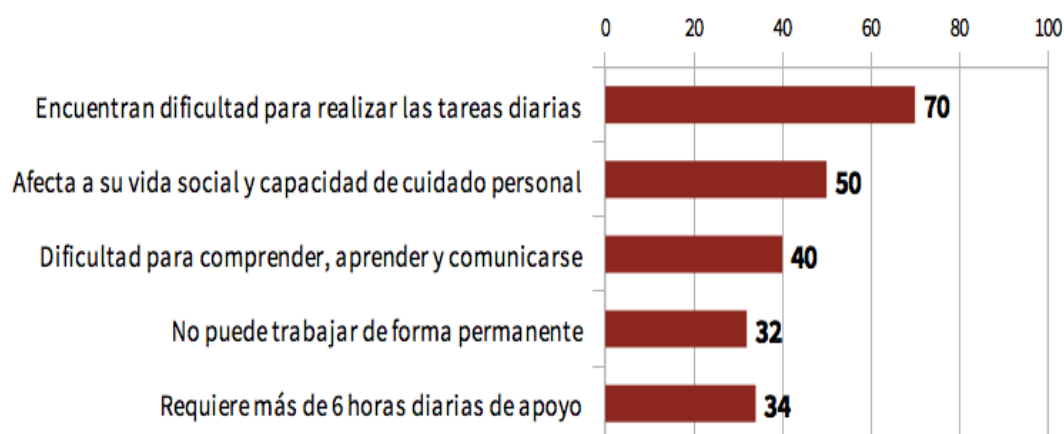
La relevancia de las enfermedades raras reside no tanto en el número de personas, como en el impacto social, económico y, en definitiva, sobre la calidad de vida, debido a la discapacidad y dependencia que generan, lo que precisa cuidados prolongados, intervenciones multidisciplinares y uso múltiple de recursos. Todo lo cual dificulta, en la mayoría de los casos, el desarrollo de un proyecto vital adecuado para las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias²³.

La encuesta *Rare Barometer*, de ámbito europeo, revela que más del 70% de pacientes encuentran dificultad en la capacidad para realizar las tareas diarias debido al impacto de la enfermedad en el funcionamiento motor y sensorial, más del 50% menciona el efecto en su vida social y su capacidad para hacer frente a las actividades de cuidado personal y más del 40% señalan su dificultad para comprender, aprender y comunicarse con los demás²⁴. De hecho, atendiendo al contexto nacional, en los estudios de FEDER, el 32% de pacientes afirman no poder trabajar de forma permanente²⁵.





Gráfico 1. Impacto de las ER en la capacidad de cuidados personales (en % de pacientes)



Fuente: Eurordis (2017); FEDER (2019).

El tiempo diario requerido para los cuidados es sustancial para la mayoría de las personas que viven con una enfermedad rara y sus cuidadores; una carga de tiempo que recae en gran medida sobre las mujeres, normalmente las principales cuidadoras. Se estima que 7 de cada 10 pacientes y familiares ven afectado su trabajo a causa de la enfermedad, que una de cada 2 personas cuidadoras aportan una dedicación superior a las 2 horas y que más de un tercio de pacientes (34%) requiere más de 6 horas diarias de apoyo²⁵.

La salud mental de las personas que viven con una ER a menudo se deteriora y es peor en comparación con la población general, dado el riesgo de aislamiento y sentimiento de abandono que conlleva. Los estudios indican que las personas con enfermedades poco frecuentes y las cuidadoras padecen depresión en mayor medida -hasta 3 veces más- que el conjunto de la población²⁶. Entre las causas principales, la sensación de angustia y estrés que provoca soportar dilatados plazos para obtener un diagnóstico o incluso vivir toda la vida sin un diagnóstico específico y, en el caso de ER de origen genético, desconocer el riesgo de recurrencia de la enfermedad si se diera descendencia.

Finalmente, en cuanto al impacto en el presupuesto personal se ha estimado que los gastos relacionados con las ER suponen más del 20% de los ingresos anuales para el 30% de las familias afectadas. Estos gastos se dedican en su mayoría al pago de medicamentos (44%), a fisioterapia (35%), tratamientos médicos (34%), transporte (29%) y productos de ortopedia (28%)²⁵. En efecto, las personas con enfermedades poco frecuentes pueden requerir un tratamiento convencional, pero también pueden necesitar un medicamento huérfano, que esté en fase de experimentación. Y aún cuando no existe tratamiento farmacológico específico, o bien de forma complementaria, es necesario el acceso a tratamientos adecuados de rehabilitación y apoyo psicológico, todo lo cual constituye una considerable carga económica, estimada en 255 €/mes como media²⁷.



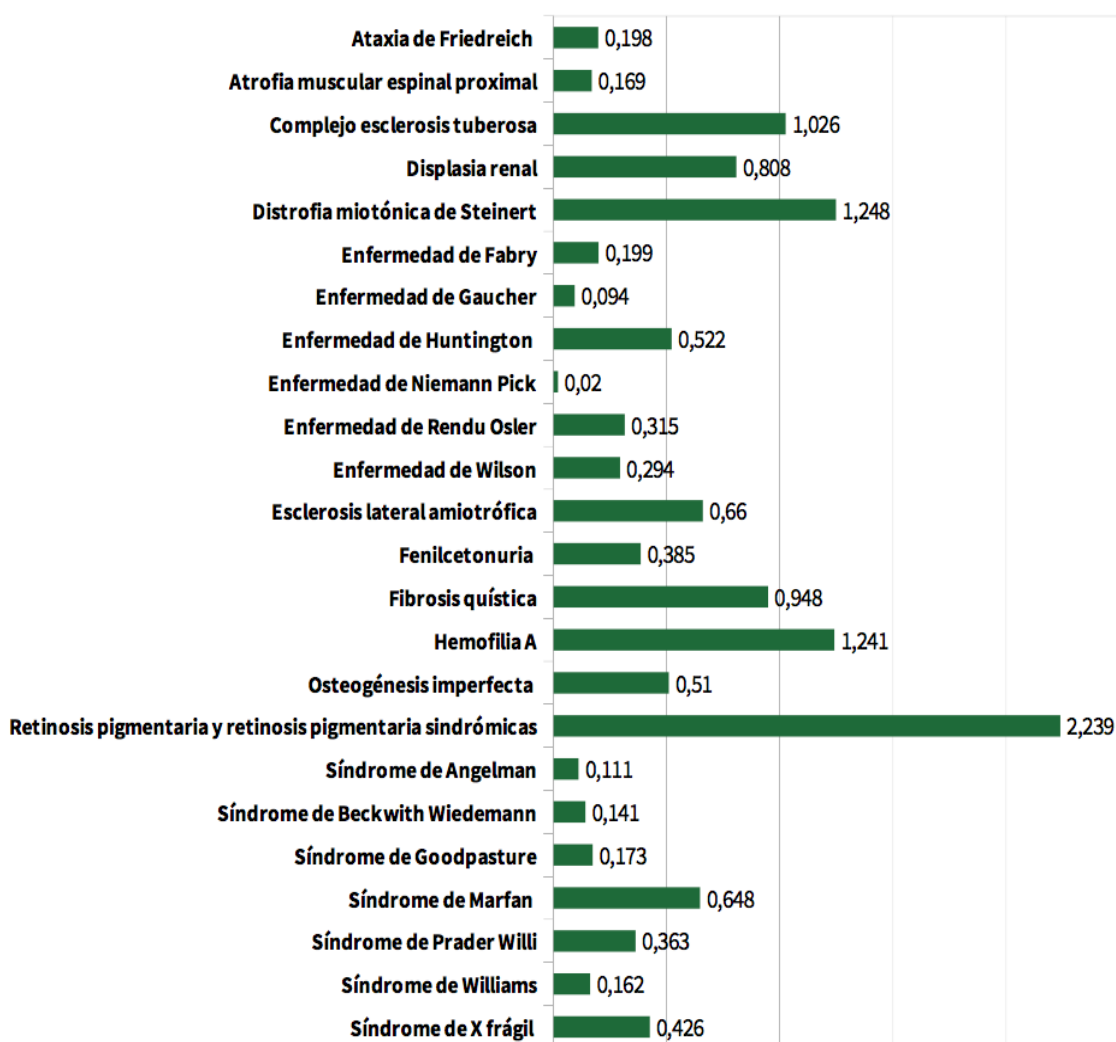


Situación epidemiológica en Andalucía

Se estima, para 2023, que el volumen de personas que podría estar afectada por una enfermedad rara en Andalucía está comprendido entre 300.000 y 506.000, considerando para su cálculo un rango de prevalencia entre 3,5 y 5,9% del total de la población²⁸.

Los casos de enfermedades raras entre personas residentes en Andalucía recogidos en el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), a 1 de enero de 2021, asciende a 10.968 casos vivos (5.858 hombres y 5.110 mujeres), lo que supone el 30,6% del total nacional. A estos se suman hasta 1.834 fallecimientos (974 hombres y 860 mujeres) desde el 1 de enero de 2010 al 31 de diciembre de 2020, que representa el 16,7% de fallecimientos notificados durante este periodo en el ReeR²⁹.

Gráfico 2. Prevalencia puntual en Andalucía, por cada 10.000 residentes, a 1 de enero de 2021 (*).



(*) Prevalencia = (casos registrados vivos a 31 de diciembre de 2020/ estimación de población a 1 de enero de 2021 del INE) x 100.

Fuente: Ministerio de Sanidad. Informe ReeR 2023. Situación de las Enfermedades Raras en España.





El último informe publicado del ReeR se refiere a un total de 24 enfermedades o grupos, destacándose entre las más extendidas en Andalucía, el grupo de retinosis pigmentaria (con prevalencia 2,2 por cada 10.000 habitantes), la distrofia miótica de Steinert y la hemofilia A (ambas con prevalencia 1,2), el complejo esclerosis tuberosa y la fibrosis quística (ambas con prevalencia 1,0).

Información más exhaustiva acerca de la amplia diversidad de enfermedades raras observadas en Andalucía, su prevalencia e incidencia, la obtenemos a través del Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER). Para la anualidad 2021, el total de casos de ER notificados dentro del SSPA y validados asciende a 15.158 casos (7.074 mujeres y 8.084 hombres), de los que el 95,7% corresponde a personas vivas en tanto el 4,3% a personas dadas de baja en el registro a lo largo del periodo, bien por fallecimiento (3,9%) o por otras causas (0,4%).

Tabla 2. Casos de enfermedades raras por situación y sexo (*). Andalucía, periodo 2021.

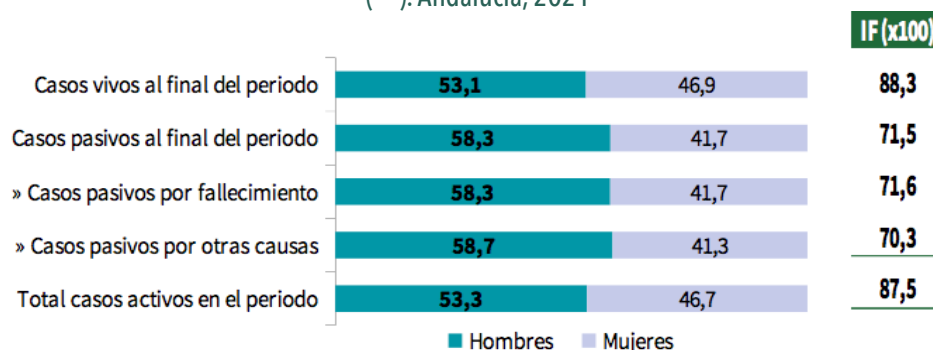
	Total		Mujeres		Hombres	
	casos	%	casos	%	casos	%
Vivos	14.508	95,7	6.803	96,2	7.705	95,3
Pasivos al final del periodo	650	4,3	271	3,8	379	4,7
• Por fallecimiento	587	3,9	245	3,5	342	4,2
• Por otras causas	63	0,4	26	0,4	37	0,5
Total casos en el periodo:	15.158	100,0	7.074	100,0	8.084	100,0

(*) Los casos en el periodo se refieren al número de usuarios-enfermedad rara que aparecen en la Base Poblacional de Salud (BPS) en el periodo (año natural) y que han estado activos en la Base de Datos de Usuarios (BDU) en algún momento del mismo periodo. Los informes del RAER sólo incluye enfermedades raras que afectan a personas residentes en Andalucía adscritas a un centro de atención primaria dentro del SSPA y con un porcentaje de validación de 75% o más a fecha de consulta.

Fuente: Junta de Andalucía. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias. InfoWEB. BPS. RAER. Datos consultados a 01/07/2024. Elaboración propia.

Por sexo, se aprecia una representación equilibrada, al corresponder a mujeres el 47% y a hombres el 53% del total de casos activos durante 2021, por lo que el índice de feminidad se cifra en 87,5%. Paridad que se ve alterada con los casos pasivos al final de periodo, donde se observa sobre-representación masculina, tanto entre las bajas por fallecimiento como por otras causas.

Gráfico 3. Distribución de casos por sexo (en %) e índice de feminización (*) según situación vital (**). Andalucía, 2021



(*) Índice de feminización, IF = mujeres/hombres x100. Cuando el valor es 100 indica igualdad; valores por debajo de 100 indican infra-representación femenina; valores por encima de 100 indican sobre-representación femenina.

(**) Datos referidos a casos de enfermedades raras con porcentaje de validación de 75% o más.

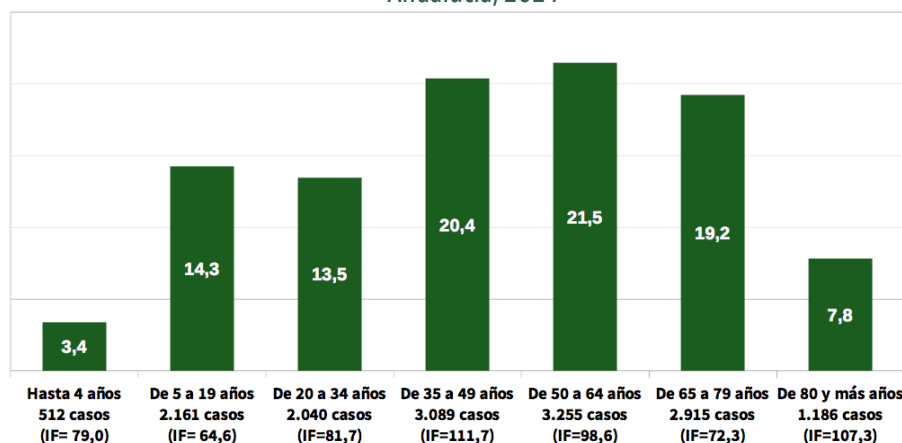
Fuente: Junta de Andalucía. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias. InfoWEB. BPS.RAER. Datos consultados a 01/07/2024. Elaboración propia.





Por grupos etarios (Gráfico 4), la edad infantil y juvenil hasta los 19 años concentra casi el 18% de casos activos en 2021, en tanto los casos de enfermedades raras entre personas mayores de 65 años suponen más de una cuarta parte del total (27%), correspondiendo a la edad adulta entre 20 y 64 años una concentración del 55,3%. Al considerar la distribución por sexo, el índice de feminización advierte de la menor presencia relativa de casos entre las mujeres, en particular en los grupos de edad infantil y jóvenes (hasta 19 años) y en el grupo de 65 a 79 años.

Gráfico 4. Distribución de casos activos (en %) e índice de feminización (*) en ER por grupos de edad. Andalucía, 2021



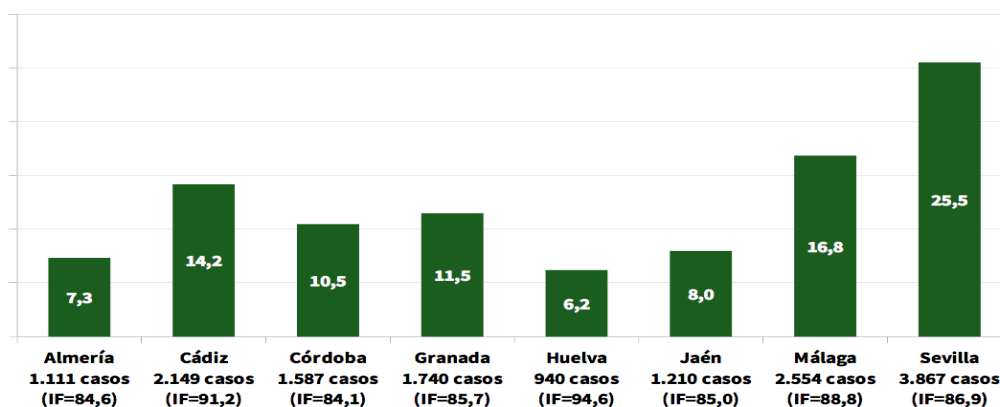
(*) Datos referidos a casos de enfermedades raras con porcentaje de validación de 75% o más.

(**) Índice de feminización (IF)= (mujeres/hombres) x 100. El valor 100 indica igualdad; valores por debajo de 100 indican infra-representación femenina, y por encima de 100 sobre-representación femenina.

Fuente: Junta de Andalucía. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias. InfoWEB. BPS. RAER. Datos consultados a 01/07/2024. Elaboración propia.

Atendiendo a la distribución provincial, el volumen más alto de casos registrados se da en Sevilla, donde se concentra una cuarta parte de casos activos en el periodo de 2021. A una distancia considerable le siguen Málaga (17%) y Cádiz (14%), correspondiendo a Huelva (6%), Almería (7%) y Jaén (8%) los volúmenes menores de casos. En cuanto a la diferenciación por sexo, cabe anotar una distribución relativamente equilibrada en cada una de las provincias andaluzas.

Gráfico 5. Distribución de casos activos (en %)(*) e índice de feminización (IF) () en ER por provincias. Andalucía, 2021**



(*) Datos referidos a casos de enfermedades raras con porcentaje de validación de 75% o más.

(**) Índice de feminización (IF)= (mujeres/hombres) x 100. El valor 100 indica igualdad; valores por debajo de 100 indican infra-representación femenina, y por encima de 100 sobre-representación femenina.

Fuente: Junta de Andalucía. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias. InfoWEB. BPS. RAER. Datos consultados a 01/07/2024. Elaboración propia.



Tabla 3. Tasa de prevalencia por patología y sexo en el periodo 2021. Brecha de género 2021 y variación 2018-2021.

Categoría	Enfermedad rara	Prevalencia 2021 (x100.000) (**)			BG 2021 (***)	Variación 2018-2021 (en%) (****)
		Total	Mujeres	Hombres		
Aparato digestivo	Síndrome de Peutz-Jeghers	1,07	1,02	1,13	-0,11	7,0
Aparato respiratorio	Linfangioleiomiomatosis	0,67	1,32	0	1,32	24,1
	Fibrosis pulmonar idiopática	9,38	4,69	14,23	-9,54	7,8
	Fibrosis quística	9,83	9,66	10,00	-0,34	9,3
Congénita	Síndrome de Williams	1,67	1,53	1,82	-0,29	12,1
	Síndrome de X frágil	4,39	2,06	6,8	-4,74	4,8
	Síndrome de Marfan	6,72	6,00	7,46	-1,46	15,9
	Complejo esclerosis tuberosa	10,58	10,71	10,44	0,27	20,5
Metabólica	Citrulinemia tipo I	0,09	0,08	0,1	-0,02	50,0
	Tirosinemia transitoria del recién nacido	0,09	0,07	0,1	-0,03	0,0
	Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa	0,10	0,14	0,05	0,09	100,0
	Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	0,16	0,15	0,17	-0,02	220,0
	Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa	0,18	0,05	0,31	-0,26	80,0
	Hiperfenilalaninemia	0,42	0,51	0,32	0,19	40,0
	Fenilcetonuria	3,90	4,25	3,54	0,71	7,7
Ojo	Retinosis pigmentaria	23,34	25,27	21,34	3,93	11,4
Osteomuscular	Artrogriposis múltiple congénita	1,81	1,67	1,94	-0,27	0,0
	Osteogénesis imperfecta	5,30	5,23	5,38	-0,15	7,3
Sangre y órganos hematopoyéticos	Anemia de células falciformes y enfermedades relacionadas	0,08	0,08	0,09	-0,01	700,0
	Hemofilia A	10,84	3,55	18,39	-14,84	4,1
Sistema cardiovascular	Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	3,25	3,6	2,89	0,71	10,5
Sistema endocrino	Enfermedad de Niemann-Pick	0,23	0,14	0,31	-0,17	27,8
	Hipotiroidismo congénito transitorio	0,52	0,42	0,62	-0,2	36,8
	Enfermedad de Gaucher	1,00	1,03	0,97	0,06	17,6
	Enfermedad de Fabry	2,22	2,23	2,21	0,02	48,0
	Síndrome de Prader Willi	2,83	2,68	2,99	-0,31	11,0
	Enfermedad de Wilson	3,05	2,43	3,7	-1,27	11,3
Sistema nervioso	Síndrome de Angelman	1,12	1,12	1,13	-0,01	1,8
	Atrofia muscular espinal proximal	1,77	1,3	2,26	-0,96	33,1
	Ataxia de Friedreich	2,00	2,61	1,37	1,24	-4,3
	Enfermedad de Huntington	5,32	5,92	4,71	1,21	-3,8
	Esclerosis lateral amiotrófica	7,11	6,25	7,99	-1,74	0,1
	Distrofia miotónica de Steinert	12,69	12,18	13,21	-1,03	1,5
	Miastenia gravis	31,93	33,63	30,17	3,46	9,2
Sistema inmunitario	Displasia renal	8,97	7,21	10,8	-3,59	34,1

Fuente: Junta de Andalucía. C^a Sanidad, Presidencia y Emergencias. BPS. RAER. Datos consultados a 01/07/2024. Elaboración propia.

(*) Se muestran las 35 ER con mayor prevalencia en el periodo 2021. En azul se señalan las 22 ER priorizadas en el Reer.

(**) La prevalencia se expresa en 100.000 personas usuarias del SSPA en el año. Prevalencia = (casos en el periodo de personas activas en BDU / personas activas en BDU -usuarias del SSPA en 2021-) x 100.000.

(***) Brecha de Género, BG= Prevalencia mujeres - Prevalencia hombres.

(****) Tasa de variación 2018-2021 = ((Prevalencia 2021-Prevalencia 2018)/Prevalencia 2018) x 100.





La Tabla 3 recoge las 35 enfermedades con mayor prevalencia registrada entre casos activos en el RAER durante 2021, agrupadas por categorías. Por orden de mayor a menor, destaca la miastenia gravis, una patología de afectación neurológica, presente en 32 personas de cada 100.000 usuarias del SSPA; a esta le siguen la retinosis pigmentaria (23,3) referida a defectos en el ojo, la distrofia miotónica de Steinert (12,7), encuadrada como patología de afectación neuromuscular, y la hemofilia A (10,8) perteneciente a la categoría de sangre y órganos hematopoyéticos, en la que se aprecia una elevada diferenciación por sexos con mayor frecuencia relativa entre los hombres (18,4 casos por cada 100.000 usuarios del SSPA).

En la evolución seguida por la prevalencia registrada a través del RAER durante el periodo 2018-2021, sobresale por su crecimiento en un 100% o superior, la anemia de células falciformes, la deficiencia de acil-coA deshidrogenasa de cadena media y la deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa. No obstante, para una interpretación adecuada en la evolución de la prevalencia conviene tener en cuenta los efectos producidos por el significativo incremento de validaciones realizadas en dicho periodo y la incorporación del registro de metabolopatías como fuente de información.

Tabla 4. Enfermedades en las que se han registrado bajas por fallecimiento dentro del RAER. Andalucía, periodo 2021.

	Total fallecim.	Distribución por sexo (en %)		Tasa de baja por fallecimiento (en %)			
		Hombres	Mujeres	Hombres	Mujeres	Total	BG (**)
Esclerosis lateral amiotrófica	167	52,1	47,9	22,3	24,8	23,5	2,5
Fibrosis pulmonar idiopática	134	70,9	29,1	14,2	17,2	15,0	3,0
Miastenia gravis	111	54,1	45,9	4,6	3,5	4,0	-1,1
Retinosis pigmentaria	35	62,9	37,1	2,5	1,2	1,8	-1,3
Distrofia miotónica de Steinert	35	60,0	40,0	3,8	2,7	3,2	-1,2
Enfermedad de Huntington	33	57,6	42,4	9,2	5,5	7,1	-3,8
Ataxia de Friedreich	15	60,0	40,0	13,6	5,0	8,1	-8,6
Fibrosis quística	10	30,0	70,0	0,7	1,7	1,2	0,9
Total casos registrados (*)	587	58,3	41,7	4,2	3,5	3,9	-0,8

Fuente: Junta de Andalucía. C³ Sanidad, Presidencia y Emergencias. BPS. RAER. Datos consultados a 01/07/2024. Elaboración propia.

(*) El total incluye, además de las relacionadas en la tabla, las siguientes enfermedades con volumen de fallecimientos inferior a 10 casos durante 2021: síndrome de Angelman (1), enfermedad de Fabry (4), enfermedad de Gaucher (3), enfermedad de Wilson (4), displasia renal (5), complejo esclerosis tuberosa (1), síndrome de Marfan (5), hemofilia A (5), osteogénesis imperfecta (8), enfermedad de Rendu-Osler-Weber (8) y síndrome de Peutz-Jeghers (3).

(**) Brecha de Género, BG= Tasa de baja por fallecimiento mujeres – Tasa de baja por fallecimiento hombres.

Atendiendo a los casos que han causado baja en el RAER por fallecimiento, las tasas más altas se observan entre enfermedades raras que afectan a los sistemas nervioso y respiratorio. En concreto, por encima de la tasa global de baja por fallecimiento en el RAER (3,9% de casos validados) sobresalen los casos de esclerosis lateral amiotrófica (23,5%) y fibrosis pulmonar idiopática (15%), a los que siguen las cifras registradas entre casos de ataxia de Friedreich (8%), enfermedad de Huntington (7%) o miastenia gravis (4%).



Recursos y programas públicos

Sistemas de información y registro

Las iniciativas para paliar la necesidad de información y facilitar el acceso a la misma han sido diversas, tanto a nivel internacional y nacional como autonómico. En el **ámbito internacional**, concretamente a nivel europeo, Orphanet surge como base de datos de información de ER y MH en Francia en 1997, extendiéndose progresivamente al resto de países europeos. España se incorpora en 2002, siendo el portal nacional accesible en el enlace www.orphanet-espana.es.

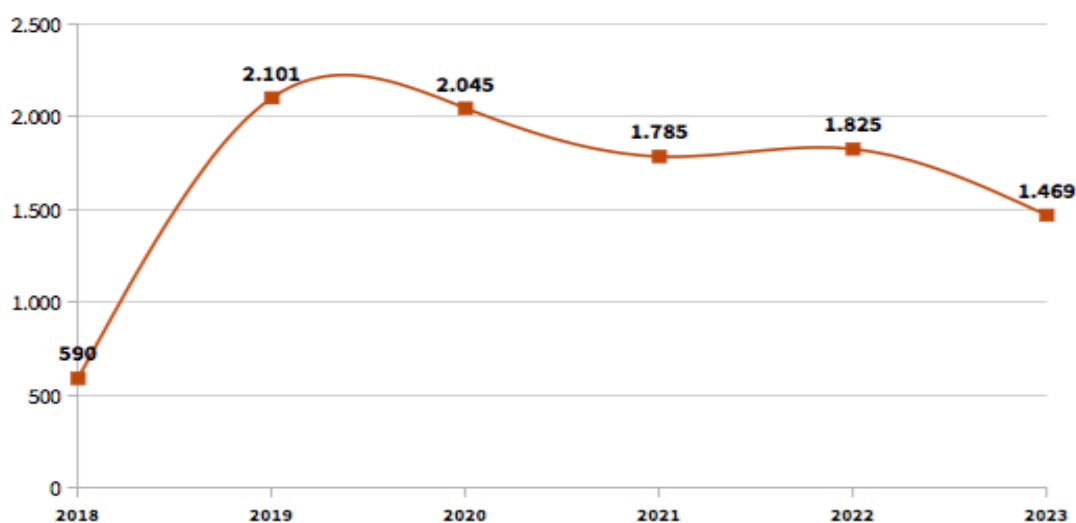
Con **ámbito de actuación nacional**, el primer Sistema de Información de Enfermedades Raras en español (SIERE), de acceso libre y gratuito, se crea en el 2000, desde el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Este se toma como base para la publicación de la guía Enfermedades Raras: un Enfoque Práctico (2004), orientada a pacientes, familiares, profesionales sanitarios y demás agentes sociales implicados, que proporciona información acerca de unas 400 enfermedades raras, agrupadas según los grandes grupos de la Clasificación Internacional de Enfermedades, 9ª edición (CIE-9). En 2009 se inaugura el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) en Burgos, con dos tipos de funciones, como centro de referencia y como centro especializado en atención y participación social para personas con enfermedades raras¹⁴. Concretamente, en su calidad de centro de referencia ofrece servicios de información, documentación, investigación y evaluación, así como formación, asistencia técnica y cooperación institucional.

En el **ámbito autonómico**, destaca en primer lugar, la disposición por parte de la Junta de Andalucía, desde febrero de 2011, de un espacio web dedicado específicamente a enfermedades raras, dirigido tanto a la ciudadanía como a profesionales. Los contenidos incluye información acerca de las características generales de las enfermedades raras y la oferta de recursos del sistema sanitario, las unidades de referencia, documentación y guías asistenciales, además de enlaces de interés, como es el Registro de Enfermedades Raras de Andalucía. Desde su puesta en marcha, hasta enero de 2014 se han producido más de 750.000 registros de entrada a este apartado, ascendiendo a más de 22.500 las descargas de contenidos y a más de 78.500 las visitas a los enlaces para completar la información. No obstante, en los últimos años ha descendido notablemente el uso de este espacio web, tal como evidencia el hecho de no haber alcanzado las 10.000 vistas desde enero de 2018 a diciembre de 2023.





Gráfico 6. Vistas al espacio web dedicado a enfermedades raras, desde enero 2018 a diciembre de 2023.



Fuente: Google Analytics

Constitución de registros. El Registro Andaluz de Enfermedades Raras.

En el caso de las enfermedades raras, los registros sanitarios tienen un valor excepcional, debido a la baja frecuencia y el alto grado de desconocimiento de las mismas. No obstante, los sistemas de registro de ER presentan una problemática específica, dadas las dificultades para el consenso de un listado único 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 específico en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) para una gran parte de las mismas, el uso de fuentes de información sin codificación o por falta de diagnósticos específicos.

En el año 2003, en el marco del programa Redes Temáticas de Investigación Cooperativa (RETICS) del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) perteneciente al Instituto de Salud Carlos III, se crea la primera Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpIER). Esta red desarrolla el primer atlas de distribución geográfica de las enfermedades raras en España y evalúa la existencia de registros existentes. Posteriormente, esta acción es continuada con la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR), liderada también desde el IIER y en colaboración con todas las comunidades autónomas, incluida la de Andalucía. El trabajo de la red SpainRDR facilitó el desarrollo del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), que finalmente se crea y regula a través del Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre. El ReeR está basado en un modelo de red de registros autonómicos, que utilizan una metodología homogénea y se nutren fundamentalmente de fuentes de tipo poblacional y de registros de pacientes.

No obstante, con anterioridad al ReeR, el Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER) se crea por Orden de 3 de mayo de 2010 (BOJA núm. 64 de 25 de mayo), en el marco del *Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía 2008-2012*.



Su objetivo es desarrollar y mantener actualizado un censo, fiable y lo más completo posible, de pacientes que padezcan una enfermedad rara para poder desarrollar una investigación de mayor calidad y validez. El RAER se advierte útil para ahondar en la clasificación y codificación de las enfermedades raras, conocer aspectos detallados de cada enfermedad, facilitar la investigación y disponer de datos concretos para definir políticas de salud pública. En la actualidad, constituye la principal fuente de información relativa a casos, prevalencia e incidencia de ER en nuestra Comunidad Autónoma.

En estos momentos, el RAER incluye hasta 94 enfermedades raras o grupos de enfermedades, a las que progresivamente se van sumando otras, una vez que la información existente sobre ellas es depurada y analizada. El RAER utiliza una metodología de trabajo homogénea al registro estatal y otros registros poblacionales de otras comunidades autónomas. De forma que se trabaja en la obtención de los casos con código CIE-9MC y CIE-10ES que se han consensuado, a la vez que tiene como fuentes de captación cuantas están actualmente disponibles y accesibles en el ámbito sanitario, principalmente, la Base Poblacional de Salud (BPS), que contiene datos de la Historia Clínica Digital (Diraya) y el Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD) hospitalario (hospitalización, cirugía mayor ambulatoria, urgencias hospitalarias, hospital de día médico y consultas externas), además del registro de mortalidad, el del programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas o el registro de fármacos de dispensación hospitalaria, entre otras fuentes. El RAER solo incluye casos de personas con residencia habitual en Andalucía y con clave médica adscrita a un centro de Atención Primaria y cubiertos con financiación pública andaluza, del Sistema Nacional de Salud y Convenios Internacionales con España. Para aquellas personas con más de un diagnóstico de enfermedad rara, se contabilizan tantos casos como enfermedades raras distintas se hayan identificado.

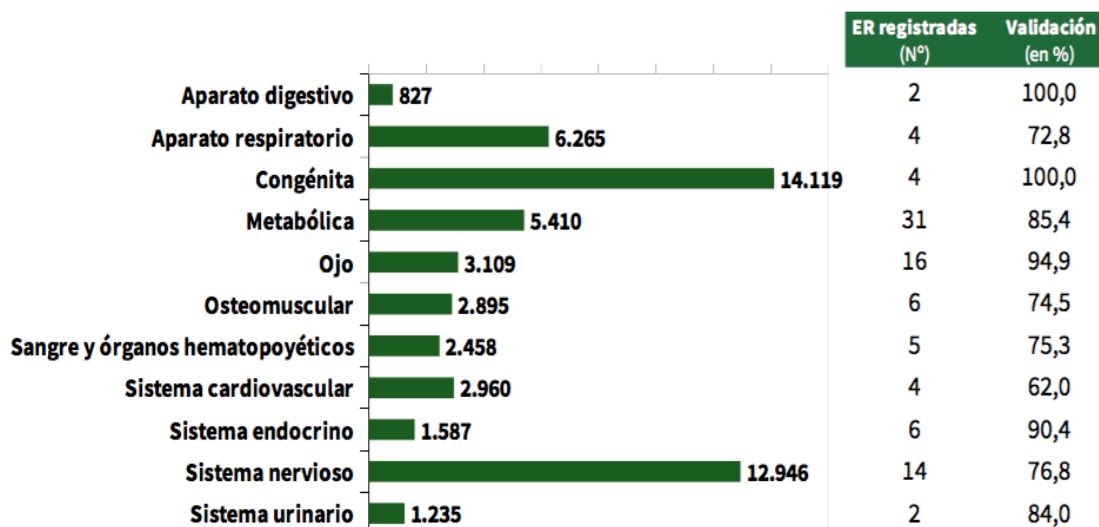
En la captación de la información, el RAER se enfrenta a ciertas limitaciones que pueden condicionar la exhaustividad y calidad de la información. La codificación empleada por el sistema asistencial para la identificación de los casos (CIE-9MC, CIE-10ES) no es específica en muchas de las patologías o incluyen varias, lo que dificulta la adecuación de la identificación y obliga a incorporar un proceso de validación. Del mismo modo, como el resto de sistemas de información del sistema sanitario presenta ciertas limitaciones relacionadas con la fragmentación o la cumplimentación incompleta de la historia clínica digital. También conviene considerar que no se encuentran registrados en el RAER aquellos casos que no hayan sido notificados, declarados o que no figure su diagnóstico correctamente codificado en los sistemas de información de SSPA.

El proceso de validación es muy exhaustivo. Consiste en aplicar reglas consensuadas con el ReeR o bien, entrando en la historia clínica del paciente, verificar la patología. Tras el mismo, a cada persona identificada con los códigos CIE de la posible enfermedad, se le asigna un resultado, quedando la enfermedad rara como confirmada, descartada o dudosa. En los informes públicos sólo aparecen las enfermedades raras incluidas en el Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER), con un porcentaje de validación de los casos del 75% o superior.





Gráfico 7. Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER):
Casos registrados, nº de enfermedades raras y validación (*) por categorías. Periodo 2021.



(*) Validación (en %): (pacientes con alguna enfermedad rara validada / total pacientes con posibles enfermedades raras) x 100.

Fuente: Junta de Andalucía. Cª Sanidad, Presidencia y Emergencias. BPS. RAER. Datos consultados a 01/07/2024. Elaboración propia.

En la actualidad el RAER tiene registrado un total de 53.811 casos activos en alguna de las 94 enfermedades raras identificadas hasta ahora, correspondientes al periodo 2021. De este total, a fecha 1 de julio de 2024, han finalizado el proceso de validación hasta 44.650 casos, lo que supone el 83% del total de registros.

A través de la plataforma InfoWeb, el personal del Servicio Andaluz de Salud (SAS) puede consultar información, en continua actualización, de los casos de enfermedades raras, prevalencia e incidencia de cada enfermedad, por sexo y tramos de edad, distribución local, provincial y regional.

Prevención y diagnóstico precoz

Las actividades de prevención primaria incluyen la promoción de la salud con consejos sobre hábitos de vida saludable e inmunizaciones. Ciertamente, aunque es reducido el número de enfermedades raras que permiten una prevención primaria¹, el origen genético de la mayoría de ellas (el 63%, según últimos datos aportados por Orphanet)² permite a los sistemas sanitarios potenciar su prevención, detección y diagnóstico precoz a través del asesoramiento genético y la actividad de los servicios clínicos de genética.

En concreto, en Andalucía destaca el impulso dado a las siguientes actuaciones:

El **asesoramiento o consejo genético** se refiere al “procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para ella o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis”. Dicho asesoramiento ha de tener lugar “tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos”³⁰.



El SSPA cuenta con 6 unidades asistenciales en hospitales que ofrecen asesoramiento genético y hasta 10 laboratorios de genética (véase Cuadro 4). En estas unidades trabaja personal facultativo con dedicación a la genética clínica o al laboratorio de genética molecular, si bien, es necesario reseñar la falta de profesionalización en genética, ya que en nuestro país todavía no encuentra reconocida la especialidad en esta disciplina, lo que dificulta la contratación de profesionales con competencias en esta área. Las personas expertas consultadas advierten que existe una tendencia creciente a la realización de análisis genéticos en laboratorios externos no pertenecientes al SSPA, mientras la apuesta por la internalización en el SSPA de todas las pruebas genéticas aportaría a las unidades y laboratorios de genética una riqueza de conocimiento científico y de datos biomédicos que, sin duda, redundaría en la propia revalorización de la organización y en un incremento de la calidad asistencial.

Cuadro 4. Unidades con asesoramiento genético y laboratorios en el SSPA.

Unidad asistencial de asesoramiento genético y laboratorio de genética	Hospitales donde se ubican
Laboratorio de genética clínica	Hospital Universitario Torrecádnas (Almería)
Laboratorio de genética clínica (análisis clínico)	Hospital Universitario Reina Sofía (Córdoba)
Laboratorio de biología molecular	Hospital Universitario Puerta del Mar (Cádiz)
Hematología, Inmunología y Genética: Consejo genético	
Laboratorio de genética clínica	Hospital Universitario Virgen de la Nieves (Granada)
Ginecología: Consejo genético	
Laboratorio de genética clínica	Hospital Universitario Clínico San Cecilio (Granada)
Laboratorio de genética clínica	Hospital Universitario Juan Ramón Jiménez (Huelva)
Laboratorio de genética clínica	Hospital Universitario de Jaén (Jaén)
Consejo genético	
Laboratorio de genética clínica	Hospital Regional Universitario de Málaga (Málaga)
Ginecología: Consejo genético	
Laboratorio de genética y reproducción	Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla)
Ginecología: Consejo genético	
Laboratorio de genómica y genética molecular	Hospital Universitario Virgen Macarena (Sevilla)
Consejo genético	

Diagnóstico genético preimplantatorio (DGP) antes de la concepción y vinculado a la aplicación de técnicas de fecundación *in vitro*. El DGP es una técnica diagnóstica indicada en casos de riesgo de transmisión de enfermedades genéticas que, apoyada en técnicas de reproducción asistida, permite realizar un estudio genético específico a los embriones para seleccionar y transferir aquellos libres de la alteración genética estudiada.

Las Unidades de Genética o Reproducción Humana Asistida designadas como laboratorios de referencia en el SSPA para la realización del DGP son las siguientes³¹:

- Unidad de Gestión Clínica de Obstetricia y Ginecología del Hospital Universitario Virgen de las Nieves de Granada, que actúa como centro de referencia para la atención a las personas residentes en las provincias de Almería, Granada, Jaén y Málaga.



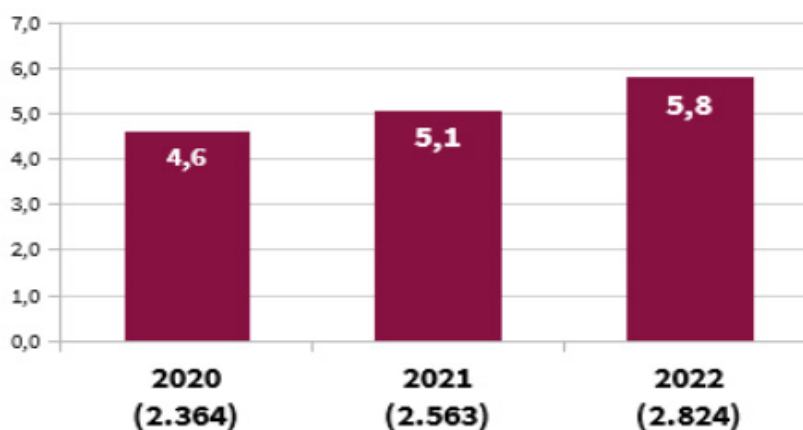


- Unidad de Gestión Clínica de Medicina Materno-Fetal, Genética y Reproducción del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla, que actúa como centro de referencia para la atención a las personas residentes en las provincias de Cádiz, Córdoba, Huelva y Sevilla.

Diagnóstico prenatal durante el embarazo. El test de ADN fetal libre circulante en sangre materna, también llamado test prenatal no invasivo (TPNI), es una tecnología que el Servicio Andaluz de Salud practica desde 2019 como prueba contingente o de segundo nivel en el cribado prenatal para la detección de las cromosomopatías más frecuentes, como son las trisomías 21, 18 y 13 (asociadas a síndrome de Down, síndrome de Edwards y síndrome de Patau, respectivamente). Su aplicación ha permitido en muchos casos evitar la realización de técnicas invasivas (amniocentesis o biopsia corial) hasta entonces las únicas que se aplicaban para la confirmación del diagnóstico de cromosomopatías fetales.

El procedimiento habitual consiste en realizar un estudio a las mujeres, que incluye un análisis bioquímico y un estudio ecográfico a las 12 semanas de embarazo. En caso de que los resultados sean positivos y se sospeche la existencia de anomalías congénitas se indica la realización de pruebas complementarias para confirmar el diagnóstico; dichas pruebas permiten obtener un detallado estudio genético pregestacional, pero son invasivas y conllevan riesgo de aborto (en un 1% de los casos).

Gráfico 8. Test prenatal no invasivo (TPNI) practicado por la SSPA, en número y % sobre el total de partos asistidos. Periodo 2020-2022.



Fuente: Servicio de Estadística Sanitaria de la Cª Sanidad, Presidencia y Emergencias. Memoria estadística. Actividad obstétrica en los centros del SSPA. Datos de TPNI realizados ofrecidos por los centros. Elaboración propia.

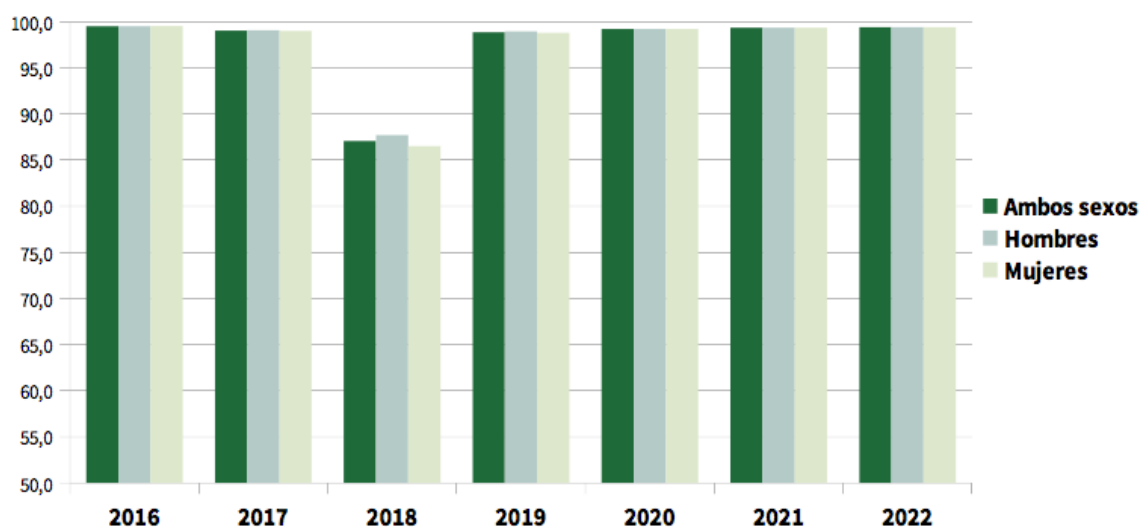
Con su implantación en el SSPA, esta nueva técnica ha beneficiado a un total de 7.751 mujeres gestantes entre 2020 y 2022, e incrementa su incidencia anualmente, al comenzar con una cobertura de 4,6% de partos asistidos en hospitales del SAS durante 2020 y suponer el 5,8% en 2022.



Detección precoz de enfermedades congénitas, en bebés. El Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas de Andalucía tiene como objetivo la detección precoz de un grupo de enfermedades en las que existe una intervención eficaz que permite modificar favorablemente su pronóstico, reduciendo la morbilidad y las posibles discapacidades asociadas a ellas³². Es una actividad de salud pública que se ofrece activa y sistemáticamente a la totalidad de recién nacidas y nacidos con independencia de su alumbramiento en un centro público o privado. Tiene importantes implicaciones éticas y sociales, por lo que atendiendo a los beneficios que aporta a la salud pública, la Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias insiste en la conveniencia de garantizar el acceso al programa en condiciones de equidad en Andalucía.

En el SSPA hay designados dos laboratorios de referencia de cribado neonatal y bioquímica genética, en el Hospital Regional Universitario de Málaga y en el Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla. Los numerosos avances diagnósticos en las últimas décadas en este campo han permitido la ampliación de la cartera de los programas de cribado neonatal con nuevas ER elegibles, la incorporación de técnicas de biología molecular y la introducción de las pruebas de segundo nivel. Así, desde 1978 se lleva a cabo en Andalucía el cribado de fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito mediante la prueba del talón, mientras en abril de 2009 se inicia el cribado expandido, con el que es posible la detección de hasta 30 enfermedades metabólicas diferentes con la misma muestra, siempre teniendo en cuenta que en todo sistema de cribado pueden darse formas de enfermedad no detectables; a mediados de 2011, se incluyó la detección de fibrosis quística y, en noviembre de 2018, se implantó el cribado de la enfermedad de células falciformes y otras hemoglobinopatías, con lo que en la actualidad el cribado en el SSPA permite detectar hasta 34 enfermedades distintas.

Gráfico 9. Cobertura del cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en Andalucía, 2016-2022.



Cobertura = % recién nacidos con resultado de cribado (normal o positivo) sobre total de nacidos con muestras sanguíneas tomadas en el cribado.

Fuente: Base de Datos de Metabolopatías de Andalucía. D.G. de Salud Pública y Ordenación Farmacéutica. Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias.

La eficacia del Programa de Cribado Neonatal depende de la cobertura y participación, la calidad de la muestra de sangre, la edad en el momento de la detección, el inicio precoz





del tratamiento y el seguimiento de todos los casos detectados. El gráfico 9 muestra la amplia cobertura del Programa.

A continuación, se presenta los casos detectado en el cribado neonatal durante el periodo 2016-2022, destacándose al respecto, la detección precoz del hipotiroidismo congénito y de otros tipos (259 casos en total), de la fibrosis quística (76 casos) y de la fenilcetonuria (15), entre otras enfermedades raras.

Tabla 5. Casos detectados en el cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas.
Andalucía, periodo 2016-2022

	Hombres		Mujeres		Ambos sexos		IF (*) (M/H)X100
	N	%	N	%	N	%	
Hipotiroidismo congénito	66	43,1	87	56,9	153	100,0	131,8
Otros hipotiroidismos	41	38,7	65	61,3	106	100,0	158,5
Fibrosis Quística	35	46,1	41	53,9	76	100,0	117,1
Fenilcetonuria (PKU)	6	40,0	9	60,0	15	100,0	--
Fenilcetonuria (PKU) + Hiperfenilalaninemia (H-PHE)	24	40,0	36	60,0	60	100,0	150,0
Aciduria Glutárica Tipo I (GA I)	3	27,3	8	72,7	11	100,0	--
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)	2	22,2	7	77,8	9	100,0	--
Acidemia Isoalérica (IVA)	0	0,0	1	100,0	1	100,0	--
Homocistinuria (CBS)	1	50,0	1	50,0	2	100,0	--
OTROS-Cribado Ampliado	74	52,1	68	47,9	142	100,0	91,9
Enf. de Células Falciformes	1	0,7	2	1,4	142	2,1	--
OTROS-Hemoglobinopatías	1	33,3	2	66,7	3	100,0	200,0
Total casos detectados	254	35,3	327	45,4	720	80,7	128,7

(*) El Índice de feminización (IF) está calculado para aquellas enfermedades que superan los 50 casos detectados.

Fuente: C^o Sanidad, Presidencia y Emergencias. D.G. Salud Pública y Ordenación Farmacéutica. Base de Datos de Metabolopatías de Andalucía.

Atención integral

Avanzar en la atención integral continuada y de calidad de las enfermedades raras requiere potenciar la coordinación, con un enfoque multidisciplinar y colaborativo, entre profesionales de todos los ámbitos sanitario, educativo y social implicados en la atención a las personas con estas patologías²³. Desde esta perspectiva se aborda, a continuación, la situación del diagnóstico y los recursos de la Junta de Andalucía para la asistencia sanitaria y sociosanitaria a pacientes y familias.

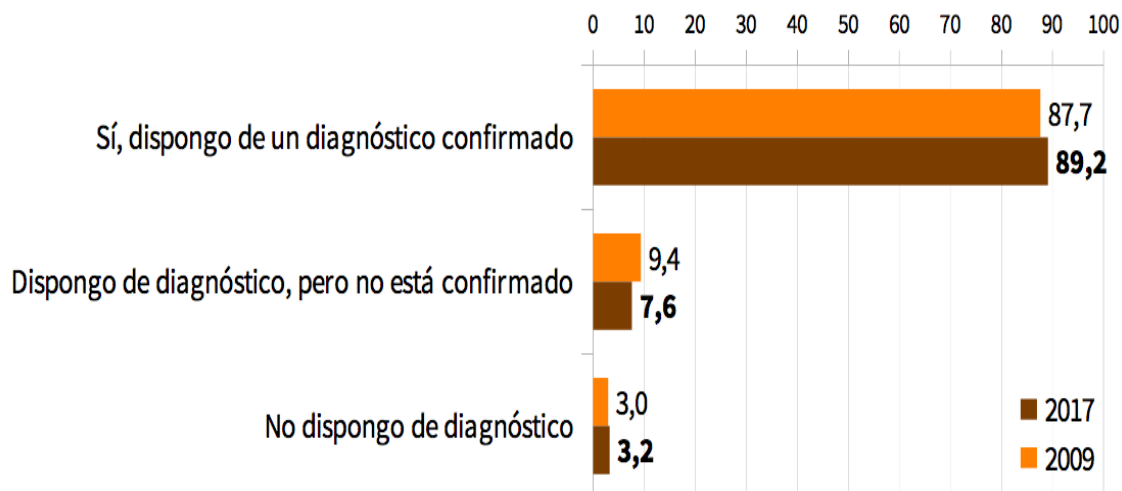
Capacidad de diagnóstico

En los últimos años se han incorporado métodos novedosos de diagnóstico que han optimizado el proceso, el cual se ve favorecido, además, con la incorporación de las tecnologías de secuenciación genética masiva. Pese a los avances, el retraso diagnóstico es un hecho diferencial de las enfermedades raras respecto al resto de patologías, cuyas consecuencias son sufridas en primer término por pacientes quienes pueden tardar años, incluso décadas, en poder nombrar su enfermedad.



Según el Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC), una enfermedad rara conocida debería poder diagnosticarse en el plazo de un año, considerándose cualquier periodo superior como un retraso diagnóstico.

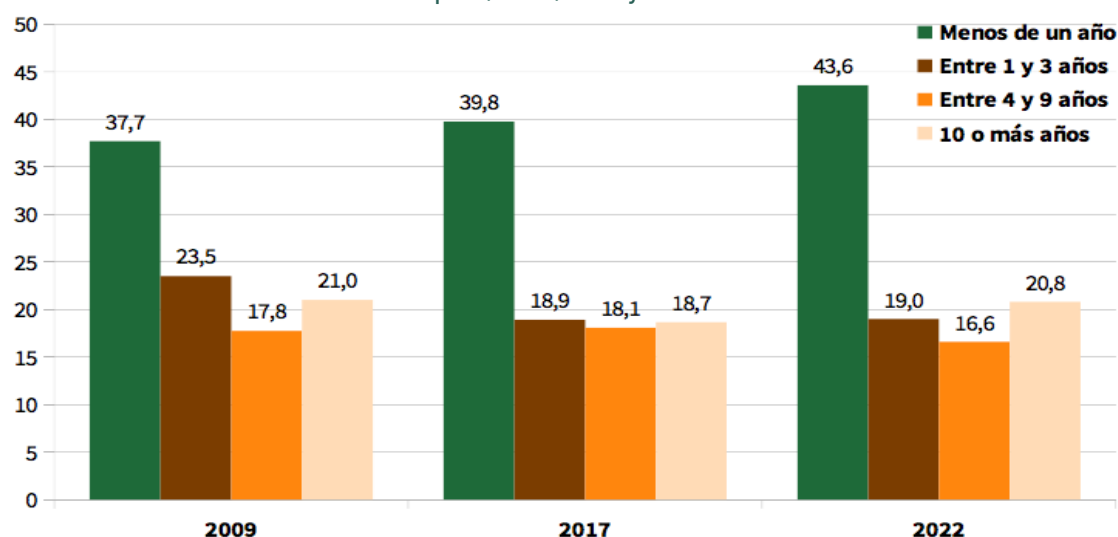
Gráfico 10. Distribución de personas con ER según situación del diagnóstico (en %). España, 2009 y 2017



Fuente: FEDER. Elaboración a partir de los datos de los estudios ENSERio 2009 y 2017.

Según los datos obtenidos de la muestra analizada en el último estudio ENSERio de la FEDER, más del 10% de personas con enfermedades raras en España no dispone de un diagnóstico definitivo de su enfermedad, bien por estar pendiente de confirmación (7,6%) o bien por carecer del mismo (3,2%)²⁵.

Gráfico 11. Distribución de pacientes con ER por tiempo de espera en el diagnóstico (en %). España, 2009, 2017 y 2022.



Fuente: FEDER. Elaboración a partir de los datos de los estudios ENSERio 2009 y 2017, y Benito-Lozano et al. Orphanet Journal Rare Diseases (2022).

A tenor de las últimas estimaciones realizadas, el tiempo promedio de diagnóstico de una enfermedad rara en España se cifra en unos 6 años³³, llegando a demorarse hasta 10 años en uno de cada 5 casos. En efecto, más de la mitad de las personas (56,4%) han experimentado retraso, para el 19% tardó entre 1 y 3 años, para el 17% entre 4 y 9 años





y el 21% esperó más de 10 años para obtener un diagnóstico. Asimismo, es necesario destacar que se producen mayores riesgos de retrasos diagnósticos entre las mujeres (59% frente a 53% en hombres) y en los casos en los que la edad de inicio de los síntomas oscila entre 30-44 años (62%). En el análisis por tipo de enfermedad, se observa más frecuencia de pacientes con retraso diagnóstico en aquellas relativas a trastornos mentales y del comportamiento (78%), seguido de las que afectan al sistema genitourinario (67%) y el sistema nervioso (64%).

Entre las causas en el retraso diagnóstico, se apunta las siguientes³³:

- 1) Falta de conocimiento científico acerca del conjunto de las miles de ER existentes;
- 2) Presencia de diversos síntomas poco específicos que coinciden con otras enfermedades;
- 3) Tardanza en obtener las diferentes citas médicas, pruebas y resultados;
- 4) Escasez de pruebas diagnósticas específicas.

Los estudios realizados señalan también a la complejidad de los sistemas de salud, así como a las dificultades de encontrar centros especializados (cuando a veces se necesitan distintos especialistas) o para autorizar la transferencia de pacientes. Además, algunos determinantes clínicos relacionados con el retraso diagnóstico en España son: el desplazamiento requerido para el acceso al diagnóstico (a otros hospitales o comunidades autónomas); la necesidad de visitar diferentes especialistas; requerir realizar numerosas pruebas o test especializadas; necesitar someterse a intervención quirúrgica.

Los beneficios de atajar el retraso en el diagnóstico de las ER son evidentes. Cuanto antes se disponga del mismo, antes se puede tratar la enfermedad (en caso de existir tratamientos disponibles) y derivar a los especialistas o a los centros de referencia para el seguimiento de la enfermedad.

Centros y unidades de referencia para la atención integral

Actualmente, en la atención a las enfermedades raras, tienen un papel fundamental los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema del Sistema Nacional de Salud (CSUR) y las Unidades y Procedimientos de Referencia Autonómica (UPRA) con experiencia en la atención a estas patologías.

Los CSUR tienen como objeto garantizar la equidad en el acceso a una atención sanitaria de calidad, segura y eficiente a las personas con patologías de muy baja frecuentación que, por sus características, precisan de cuidados de gran especialización, motivo por el que estos casos se concentran en un número reducido de centros³⁴. Para que un centro, servicio o unidad sea acreditado como referente, debe demostrar un amplio conocimiento y experiencia en el manejo de distintas patologías, técnicas y procedimientos, así como un volumen de actividad determinado, y garantizar que dispone del equipamiento y el personal necesario para ofrecer una atención de calidad a las y los pacientes. El Comité de Designación de los CSUR depende del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) y está formado por representantes de todas las comunidades autónomas y del Ministerio de Sanidad.



El Comité de Designación propone al CISNS, en primer lugar, las áreas de conocimiento sobre las que actuar y su priorización, en segundo lugar, las patologías, técnicas, tecnologías y procedimientos (PTTP) que deberían ser tratados en unidades de referencia y, por último, la propuesta de designación de los centros que cumplen los criterios establecidos y han sido acreditados. Cuando un centro es designado como CSUR, adquiere los siguientes compromisos:

- Atender a quienes lo precisen a nivel nacional con independencia del lugar de residencia;
- Proporcionar una atención integral, con equipos multidisciplinares y servir de asesores a profesionales que habitualmente atienden a esos pacientes;
- Garantizar la continuidad de la atención en cualquier etapa de la vida y entre los distintos niveles asistenciales (Atención Primaria y Hospitalaria);
- Dar formación a profesionales;
- Realizar una evaluación periódica de su actividad y resultados.

Tabla 6. CSUR designados distribuidos por hospitales del SSPA. Andalucía, 2024.

Hospital	CSUR designados	CSUR vinculados a ER (*)	Provincia
H.U. Virgen del Rocío	24	15	Sevilla
H.U. Virgen Macarena	3	2	Sevilla
H.U. Virgen del Rocío y H.U. Virgen Macarena	1	1	Sevilla
H.U. Reina Sofía	6	2	Córdoba
H.U. Regional de Málaga	3	--	Málaga
H.U. Virgen de las Nieves	4	1	Granada
H.U. Virgen de las Nieves y H.U. Clínico San Cecilio	1	1	Granada
H.U. Puerta del Mar	1	--	Cádiz
Totales:	43	22 (51,2%)	

(*) Se consideran exclusivamente patologías calificadas como ER, por lo que se excluye la esclerosis múltiple y las coagulopatías congénitas, así como las terapias (trasplantes, osteotomía, ortopedia, cirugía).

Fuente: Ministerio de Sanidad. Relación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. Descargado en: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/ListaCSURact.pdf> (a 26/02/2024).

Actualmente han sido designados mediante resoluciones y órdenes del Ministerio de Sanidad, previo acuerdo del CISNS, un total de 334 CSUR. De estos, suman 43 los ubicados en 7 hospitales del SSPA en los que se atiende un total de 35 patologías o procedimientos, más de la mitad vinculados a enfermedades raras, como son la atención a las enfermedades neuromusculares raras o a enfermedades raras que cursan trastornos del movimiento, entre otras.





Cuadro 5. Redes europeas de referencia en las que CSUR en Andalucía pertenece como miembro de pleno derecho.

Redes Europeas de Referencia (ERN)	Centros participantes como miembros de pleno derecho
003. ERN de cáncer pediátrico (hemato-oncológico) (ERN PaedCan)	H.U. Virgen del Rocío H.U. Virgen Macarena
004. ERN de cánceres raros en adultos (ERN EURACAN)	H.U. Virgen del Rocío
005. ERN de enfermedades cardíacas poco comunes y raras (ERN GUARD-HEART)	H.U. Virgen del Rocío
008. ERN de enfermedades endocrinas raras (Endo-ERN)	H.U. Virgen del Rocío
011. ERN de enfermedades hematológicas raras (ERN EuroBloodNet)	H.U. Virgen del Rocío
013. ERN de trastornos metabólicos hereditarios raros (MetaERN)	H.U. Virgen del Rocío
016. ERN de enfermedades neurológicas raras (ERN-RND)	H.U. Virgen del Rocío
017. ERN de enfermedades neuromusculares raras (ERN EURO-NMD)	H.U. Virgen del Rocío
019. ERN de enfermedades renales raras (ERKNet)	H.U. Virgen del Rocío
023. ERN de trasplante infantil (ERN TRANSPLANT-CHILD)	H.U. Virgen del Rocío

Fuente: Ministerio de Sanidad. 2022. <https://www.sanidad.gob.es/gabinetePrensa/notaPrensa/pdf/ANEXO040122103505810.pdf> (descarga el 01/12/2024).

Cabe destacar que hasta 11 unidades CSUR pertenecen como miembros de pleno derecho a 10, del total de 24, Redes Europeas de Referencia (ERN) existentes. Las ERN consisten en redes virtuales de prestadores de asistencia sanitaria, orientadas a las mejoras en el acceso, el diagnóstico y la atención a pacientes, así como a la cooperación en materia de asistencia sanitaria sumamente especializada, la difusión de conocimiento, la formación y la investigación.

Del mismo modo, el principal objetivo de la designación o reconocimiento de Unidades y Procedimientos de Referencia (UPRA) del SAS es garantizar la asistencia sanitaria a las personas con problemas de salud que, por sus características, precisan de cuidados de elevado nivel de especialización. La atención a dichos problemas requiere una concentración de recursos humanos, técnicos y tecnológicos, que han de distribuirse de modo que garanticen la equidad en el acceso y la provisión de una atención sanitaria de calidad, segura y eficiente.

De hecho, para su reconocimiento se considera la necesidad, oportunidad y distribución geográfica, valorándose datos clínicos, técnicos y epidemiológicos, así como aquellos específicos acerca de la actividad llevada a cabo en los centros candidatos: casuística, protocolos desarrollados, perfiles profesionales, actividades de formación, investigación y publicaciones y desarrollo de indicadores de evaluación, que incorporan también aspectos económicos.

En este sentido, las UPRA suponen un avance importante en cuanto a la cartera de servicios y estructura asistencial del Servicio Andaluz de Salud, así como en la calidad asistencial y en el desarrollo científico y técnico. Este espacio aporta visibilidad y reconoce el trabajo de las y los profesionales del SAS, de su dedicación y esfuerzo para ofrecer una atención sanitaria de excelencia. Designadas por la Dirección General de Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud, actualmente, las UPRA vinculadas a la atención a las enfermedades raras son las siguientes:



Cuadro 6. Unidades y Procedimientos de Referencia de Andalucía (UPRA) para enfermedades raras en Andalucía. 2024.

Área sanitaria	UPRA	Provincia
Aparato respiratorio	Unidad de fibrosis quística del H.R.U. de Málaga.	Málaga
	Unidad de fibrosis quística del H.U. Virgen del Rocío.	Sevilla
Cirugía Pediátrica	Unidad de extrofia vesical-epispadias del H.U. Virgen del Rocío.	Sevilla
Neurociencias	Unidad de enfermedades neurovasculares minoritarias del H.U. Virgen Macarena.	Sevilla
	Unidad de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) del H.U. Virgen del Rocío.	Sevilla
Oftalmología	Unidad de enfermedades oculares raras del H.U. Virgen Macarena.	Sevilla
Otorrinolaringología	Unidad de disfonía espasmódica del H.U. Puerta del Mar.	Cádiz
	Unidad de disfonía espasmódica del H.U. Virgen Macarena.	Sevilla
Trastornos del metabolismo	Unidad de porfirias agudas y crónicas del H.U. Virgen del Rocío.	Sevilla

Fuente: Directorio SAS. C^a Sanidad, Presidencia y Emergencias. <https://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/profesionales/cartera-de-servicios/directorio-de-unidades-y-procedimientos-de-referencia> (descarga el 30/07/2023).

Finalmente, cabe destacar el proyecto ÚNICAS y la participación de dos centros hospitalarios del SSPA. Este proyecto del Ministerio de Salud, incluido en el Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia, y financiado por los fondos europeos *NextGenerationEU*, nace impulsado por el Hospital Sant Joan de Deu y FEDER. Su objetivo es crear un ecosistema de alianzas formado por centros hospitalarios, universidades, centros de investigación y empresas para la mejora de la atención a pacientes pediátricos con enfermedades minoritarias complejas, así como a sus familias. El proyecto prevé que, con la constitución de una red de atención asistencial integrada dirigida a este colectivo de pacientes, será la información clínica y no las o los pacientes quienes se desplacen, y esto, entre otros aspectos, contribuirá a mejorar el tiempo de diagnóstico, la equidad y accesibilidad al sistema. En toda España participan, en la actualidad, un total de 30 hospitales y centros, contando Andalucía con dos nodos dentro de la Red ÚNICAS, situados en el H.U. Reina Sofía y en el H.U. Virgen del Rocío.

Manuales y guías elaboradas para la asistencia sociosanitaria

Con un enfoque integral de la atención a personas que viven con enfermedades raras, desde distintos departamentos de la Junta de Andalucía se han editado manuales y guías que se presentan como recursos de información sociosanitaria dirigido a profesionales de distintos ámbitos, así como a pacientes y familias cuidadoras.

- El Manual de Atención al Alumnado con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo por padecer Enfermedades Raras y Crónicas (2008)³⁵ editado por la Dirección General de Participación e Innovación Educativa de la Consejería de Educación contó con la colaboración de FEDER para su elaboración. Parte de la idea de que las ER pueden implicar deficiencias de tipo sensorial, motriz, físico, psíquico, entre otras, por lo que se requiere una intervención desde el sistema educativo el cual debe comprometerse a dar respuesta a las necesidades de este sector; una respuesta educativa que se concibe a partir del principio de inclusión, contemplando la diversidad de alumnos y alumnas como principio y no como una medida que corresponde a las necesidades de una





minoría. En este Manual, además de la aproximación al conocimiento de las enfermedades raras, se informa acerca del proceso de evaluación e identificación realizado por profesionales de la educación, la determinación de las necesidades específicas de apoyo educativo, los recursos con los que cuentan los centros educativos y la importancia de la familia en la educación de sus hijos e hijas. Se describen una amplia gama de recursos a utilizar por las y los profesionales de la orientación y la educación, y de las propias familias con planes de actuación personalizados. Además, para profundizar en el conocimiento, se incluyen fichas sobre normativa, páginas web, bibliografías y direcciones de interés.

- **El Documento Marco de Trabajo Social para las Enfermedades Raras (2011)**³⁶, elaborado por el Servicio Andaluz de Salud en el marco del PAPER 2008-2012, parte de la consideración de la transversalidad del Trabajo Social Sanitario (TSS), que actúa en todos los niveles sanitarios y en colaboración con espacios no sanitarios. En este documento marco se definen las actividades de la Red de Trabajadores Sociales del SPPA en el ámbito de las ER, cuyo objetivo general es promover actuaciones para fomentar la recuperación de la trayectoria vital de las personas afectadas, sensibilizar a personas, comunidades e instituciones en relación con las ER y mejorar las competencias de las personas en la toma de decisiones sobre su salud y calidad de vida. El abordaje integral de las ER que se realiza desde el grupo de TSS y la complejidad de las actuaciones relacionadas sugiere que este trabajo no puede realizarse exclusivamente desde el sistema sanitario, pero éste debe ser el nexo coordinador con el resto de sistemas sociales, a lo largo de todo el proceso de adaptación a la enfermedad.
- **La Guía para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras (2021)**³⁷ impulsada por la Consejería de Igualdad, Políticas Sociales y Conciliación, a través de la Dirección General de Personas con Discapacidad e Inclusión, es fruto de la cooperación entre la Administración de la Junta de Andalucía y el movimiento asociativo, en el que destaca FEDER en Andalucía, aunando las demandas de las familias, la profesionalidad y la experiencia en la atención. En efecto, existen muchos retos a nivel clínico, pero también desde una perspectiva social, ya que el 80% de las personas con enfermedades poco frecuentes cursan con discapacidad. Por ello, resulta esencial la sensibilización y la capacitación profesional en la mejora de la calidad de la atención prestada, y de ahí la necesidad de elaborar un documento que sirva de orientación a las y los profesionales de los Centros de Valoración y Orientación en el proceso de reconocimiento de la discapacidad en diversas enfermedades poco frecuentes. La Guía tiene un contenido clínico, social y psicológico enfocada a la mejora del conocimiento acerca de las 14 enfermedades que recoge y, con ello, al incremento de la calidad en el proceso de valoración del grado de discapacidad, que conduzca a facilitar el acceso a los derechos y prestaciones que recoge la legislación vigente para las personas con discapacidad. Con esta publicación, la Junta de Andalucía se sitúa a la vanguardia de la gestión del conocimiento con respecto a la discapacidad en enfermedades raras, ya que esta Guía tiene relevancia a nivel estatal, completando las ya publicadas en las comunidades autónomas de Madrid y Murcia, y es de utilidad general para profesionales.



Terapias

La escasa evidencia y el elevado impacto económico que tienen, originan que los tratamientos para las enfermedades raras supongan un reto continuo para los sistemas sanitarios públicos.

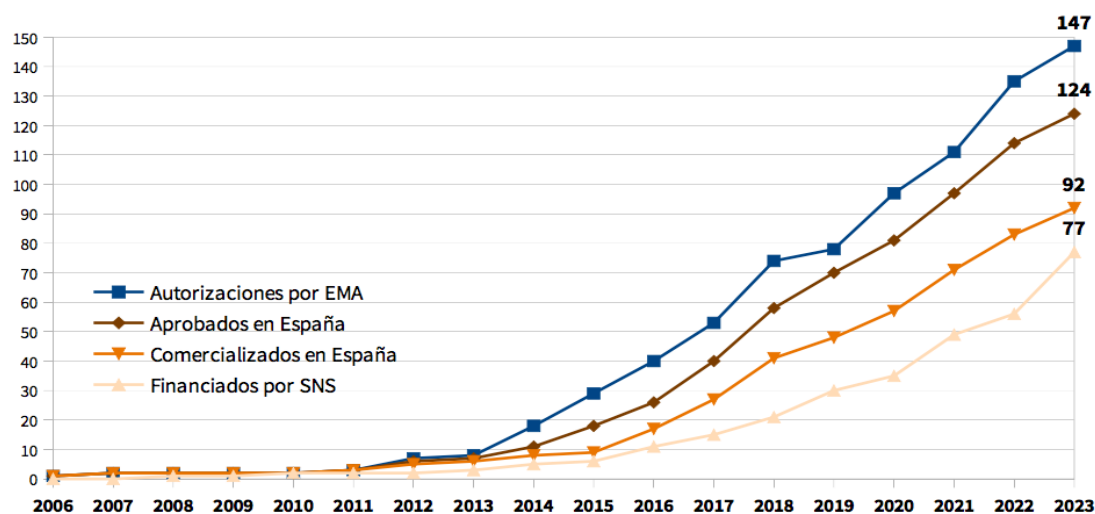
Medicamentos huérfanos. Al objeto de promover la investigación y el desarrollo de tratamientos para las ER las autoridades sanitarias han llevado a cabo diferentes estrategias, implementado importantes incentivos para la industria farmacéutica. La regulación de los denominados medicamentos huérfanos (MH) a través del Reglamento (CE) no 141/2000⁶ fue la primera legislación europea orientada a dar solución al problema de la falta de alternativas terapéuticas. Este Reglamento regula los criterios y el procedimiento de designación de un medicamento como huérfano, es decir, su clasificación como desarrollado para el diagnóstico, la prevención o el tratamiento de una enfermedad de baja prevalencia, lo que conlleva una serie de ventajas específicas. El Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP), dentro de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA), se encarga de dicha designación.

A la designación de MH, le sigue la debida autorización para su comercialización por parte del Comité de Medicamentos de Uso Humano (CHMP). No obstante, un número importante de los medicamentos designados no alcanzan esta fase, al no concluir su desarrollo investigador por no llegar a resultados satisfactorios (en términos de eficacia y seguridad) o por falta de inversión. Los MH se inscriben en el Registro Comunitario de Medicamentos Huérfanos de la EMA, donde se actualizan diariamente su nombre, el número de serie en la Unión Europea, las indicaciones de uso, el nombre de la entidad fabricante y/o distribuidora y la fecha de calificación como medicamento huérfano (<http://www.ema.europa.eu/>). Finalmente, téngase en cuenta que dicha autorización no significa que se comercialicen en todos los países miembros, ya que la empresa titular de la autorización de comercialización es quien tiene la potestad para decidir en qué país comercializar. A partir de la autorización europea, cada Estado en el que el titular decide comercializar establece las condiciones administrativas de prescripción y dispensación en su territorio y acuerda las condiciones económicas y de financiación pública. En cualquier caso, los resultados del susodicho Reglamento se observan en la evolución del número de medicamentos huérfanos autorizados en Europa, tal como muestra el siguiente gráfico.





Gráfico 12. Número acumulado de autorizaciones por EMA, y MH aprobados, comercializados y financiados en España. Periodo 2006-2023 (*).

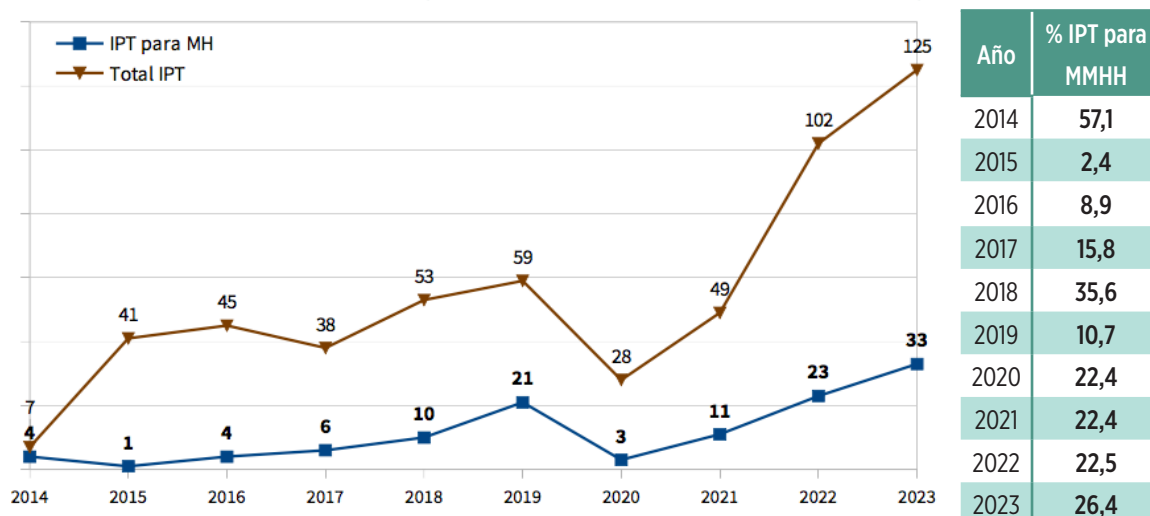


(*) Los datos de 2023 se refieren a los registros publicados en web de la AEMPS a fecha de 4 de diciembre de ese año. Fuente: Fundación Weber. NewRARES Vol.9 Núm.1. Abril, 2024. Datos tomados de EMA. Rare disease (orphan) y de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

Las autorizaciones por la EMA comienzan en 2006 y desde entonces acumulan 147 medicamentos huérfanos en Europa, de los cuales 124 (84%) cuentan con código nacional (CN) en España, aunque sólo 92 han llegado a comercializarse en nuestro país. En cuanto al grado y tiempo de acceso a MH, España ocupa posiciones intermedias en Europa, habiendo sido financiado por el SNS la mitad de los medicamentos autorizados en Europa (77 medicamentos), mientras Alemania financió el 90%, Italia el 82% y Francia el 79%. Por su parte, la mediana de tiempo entre la fecha de autorización para la comercialización de los medicamentos aprobados y su disponibilidad para pacientes asciende, en España, a 713 días (casi 24 meses), mientras el promedio de este indicador en Europa es de 625 días y en algunos países, como Alemania o Austria apenas supera los 3 meses¹¹. Respecto a gasto en MH a través de hospitales y de oficinas de farmacia dentro del SNS, se constata su aumento progresivo, según los últimos informes publicados por el Ministerio de Sanidad, pues si en 2016 el importe de ambas partidas sumó 604,1 millones de euros, en 2022 asciende a 1.044,8 millones de euros, lo que supone un 73% de incremento en el consumo durante este periodo¹²⁴².

Destacar aquí que la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) coordina a las comunidades autónomas, en un procedimiento colaborativo, que permite elaborar los Informes de Posicionamiento Terapéutico (IPT). Un IPT es un documento científico de referencia que valora la aportación terapéutica del MH y lo posiciona, definiendo criterios de uso clínico que permiten unificar las condiciones de utilización en el SNS y sirven de apoyo a la fijación de precio, todo lo cual supone un gran paso para conseguir la equidad en el acceso en todo el territorio español. Los últimos datos disponibles, indican que más de una cuarta parte del total de IPT aprobados durante 2023 se refieren a medicamentos huérfanos.

Gráfico 13. Número IPT, totales y para medicamentos huérfanos, elaborados . España, 2014-2023.



Fuente: Fundación Weber. NewRARES Vol.9 Núm.1. Abril, 2024. Tomado de AEMPS, en <https://www.aemps.gob.es/medicamentos-de-uso-humano/informes-de-posicionamiento-terapeutico/#>.

En este contexto, con relación al acceso al tratamiento, la designación como medicamento huérfano no supone una condición adicional de tipo administrativo para su prescripción o dispensación. Como el resto de medicamentos, el modo de acceso a un MH depende de que esté comercializado en nuestro país y, si no es así, de que tenga que solicitarse como medicamento extranjero o bien que esté en fase de investigación clínica. Nos encontramos, por tanto, con la siguiente casuística:

- *MH comercializados en España:* Cuando el Ministerio de Sanidad, a través de la Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos (CIPM) autoriza su financiación, estos fármacos reciben la calificación de “medicamentos de uso hospitalario” o “medicamentos de dispensación hospitalaria”. Es decir, sólo pueden ser prescritos y dispensados en el ámbito del hospital (facultativos especialistas hospitalarios y servicios de farmacia hospitalaria), por lo que se puede disponer de ellos a través de los cauces habituales que se aplican en este ámbito (Comisión de Farmacia y Terapéutica).
- *MH no comercializados en España, pero sí en otros países:* Se pueden obtener, como extranjeros, a través del procedimiento establecido en el Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales³⁸. Esto implica solicitar, previamente, a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) la autorización para acceder a un medicamento extranjero.
- *MH en fase de investigación* (aún no comercializados): Podría accederse a través de los ensayos clínicos, si hay alguno en fase de reclutamiento y siempre que el o la paciente cumpla los criterios de inclusión establecidos en el protocolo del ensayo. Otra alternativa para acceder a un MH en fase de investigación, al margen de un ensayo clínico, sería acogiéndose a otro de los mecanismos establecidos en el Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio.



Hay que destacar que Andalucía es una de las comunidades autónomas que más esfuerzos viene realizando en este campo. La armonización en el acceso a los tratamientos ha sido prioritario para el SSPA y, en el marco del *Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras* de 2008, se ha venido avanzando en diversas iniciativas para unificar los criterios de tratamiento de algunas de las ER más prevalentes en nuestro territorio, garantizando la equidad en el acceso al tratamiento en todos los hospitales. En esta línea se han elaborado los siguientes recursos:

- Protocolo con recomendaciones para el tratamiento enzimático sustitutivo en enfermedad de Gaucher, plasmado en la Resolución del SAS 0240/10.
- Protocolo armonizado de tratamiento en Hospitales del SAS de Eculizumab en la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (aprobado por Resolución SC 0268/10).
- Protocolo con criterios y recomendaciones de uso de alglucosidasa alfa en la enfermedad de Pompe de comienzo tardío en los hospitales del SAS (2012). Se creó una Comisión Central para el seguimiento de este protocolo, quedando todo ello plasmado en las Resoluciones del SAS números 0380/12, 0381/12 y 0382/12.
- También, en la Guía de referencia de hospitales del SSPA se han venido priorizando los informes de evaluación de medicamentos huérfanos.

Por último, como se ha referenciado antes, Andalucía participa activamente en el procedimiento de elaboración de IPT, coordinado por la AEMPS, y se insta a que estos IPT se apliquen en todos los hospitales públicos y con unas mismas condiciones de uso de los medicamentos huérfanos. No obstante, se reconoce diferencias en los formatos de solicitud entre distintos centros hospitalarios, lo que pone de manifiesto las dificultades para la armonización en el ámbito de gestión sanitaria.

En cuanto al gasto destinado al uso de medicamentos huérfanos en Andalucía, los datos disponibles indican un considerable incremento, con un impacto cada vez mayor en la factura farmacéutica de los hospitales del SAS. A lo largo del periodo 2010-2023, el importe de los medicamentos destinados a ER crece a un ritmo de 298%, desde 37 a 149 millones de euros, lo que supone haber cuadruplicado el importe dedicado. Asimismo, esta tendencia ha supuesto un incremento considerable de su peso en el consumo total de medicamentos en los hospitales del SSPA, desde 6% a 11% del total.



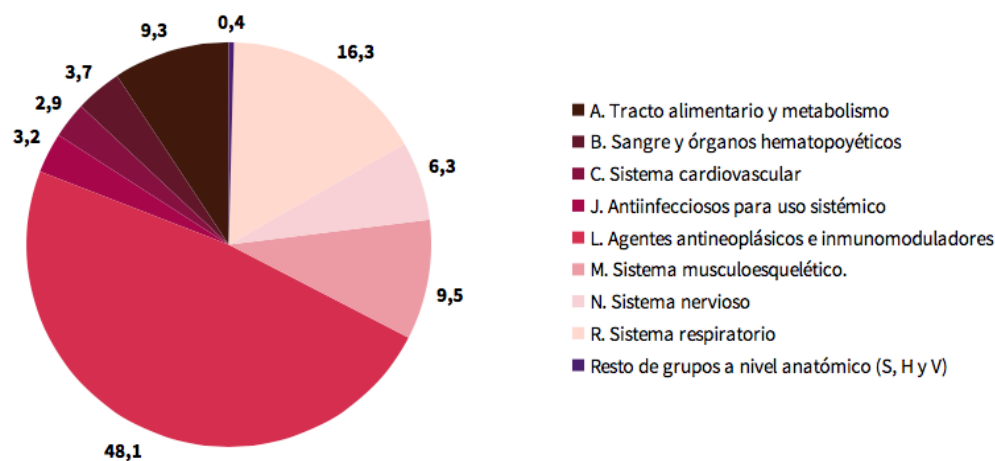
Tabla 7. Dispensación de medicamentos huérfanos en hospitales del SAS. 2010-2023.

Año	Importe (millones de €)	Tasa de variación interanual (%)	Consumo MH/Total medicamentos en hospitales (en %)
2010	37,38	--	6,4
2011	49,22	31,7	7,8
2012	54,73	11,2	8,4
2013	60,85	11,2	9,0
2014	65,6	7,8	9,6
2015	75,49	15,1	8,3
2016	80,22	6,3	9,5
2017	89,74	11,9	10,6
2018	109,84	22,4	12,4
2019	121,54	10,7	12,8
2020	115,96	-4,6	11,3
2021	121,19	4,5	11,0
2022	129,43	6,8	10,6
2023	148,77	14,9	11,2
Variación 2010-2023	111,39	298,0	4,8

Fuente: Servicio de Farmacia Hospitalaria y Suministros Farmacéuticos. Sistema de información para la gestión de la prestación farmacéutica (FARMA).

Atendiendo al tipo de fármacos (Gráfico 14), del total de medicamentos huérfanos consumidos en 2023, casi la mitad del importe se destina al grupo L (antineoplásicos e inmunomoduladores). A este le sigue, en orden a la cuantía de los importes que concentra, los medicamentos huérfanos que actúan sobre el sistema nervioso (16%), el sistema musculoesquelético (9,5%) y el sistema digestivo y metabolismo (9%). El resto del importe se distribuye entre otros grupos de la clasificación ATC (anatómica-terapéutica-química), como son los medicamentos que actúan sobre el sistema nervioso (6%) o la sangre y órganos hematopoyéticos (4%), los antiinfecciosos para uso sistémico o los que afectan al sistema cardiovascular (3%) .

Gráfico 14. Distribución del importe destinado a MH en hospitales del SAS, por tipo de fármaco(*) (en %). Andalucía, 2023.



(*) Dentro de la clasificación ATC, el grupo a nivel anatómico indica el órgano, aparato o sistema sobre el que actúa el medicamento.

Fuente: Servicio de Farmacia Hospitalaria y Suministros Farmacéuticos. Sistema de información para la gestión de la prestación farmacéutica (FARMA).





Otras vías de tratamiento: terapias avanzadas

Las terapias avanzadas son aquellas que conducen al desarrollo de tratamientos y medicamentos de uso humano altamente innovadores basados en genes (terapia génica), uso de células (terapia celular somática) y la que aplica tejidos (ingeniería tisular). Se trata de nuevas estrategias terapéuticas cuyo desarrollo ofrece oportunidades de solución terapéutica a situaciones patológicas que carecen de tratamiento en la actualidad o mejora los ya existentes. Los medicamentos de terapia avanzada incluyen productos de origen autólogo (procedentes del propio paciente), alogénico (procedentes de otro ser humano) o xenogénico (procedente de animales). Su marco legal lo constituye el Reglamento (CE) n° 1394/2007 del Parlamento Europeo y del Consejo de 13 de noviembre de 2007 sobre medicamentos de terapia avanzada³⁹ y el Real Decreto Legislativo 1/2015 de 24 de julio, por el que se aprueba el texto refundido de la Ley de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios⁴⁰. En general, la autorización de comercialización de estos medicamentos se realiza mediante el procedimiento centralizado solicitado a la EMA, dentro de la cual se encuentra un órgano especializado, el Comité de Terapias Avanzadas (CAT), creado en 2009. La normativa contempla la exclusión de algunos medicamentos del susodicho procedimiento centralizado, correspondiendo su autorización a las autoridades nacionales, en el caso de España, a la AEMPS. Así, de acuerdo con el Real Decreto 477/2014, de 13 de junio, por el que se regula la autorización de medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial⁴¹, estos medicamentos reciben una autorización de uso (no de comercialización) en el marco de una institución hospitalaria, que será la responsable del medicamento.

En efecto, la aplicación de terapias avanzadas y, en concreto, de los medicamentos CAR-T (aquellos en los que las células del sistema inmunitario T son modificadas en laboratorio) debe llevarse a cabo en las máximas condiciones de seguridad y eficiencia que garantice una óptima atención sanitaria. Debido a la complejidad del proceso asistencial que conlleva su uso, la Agencia Europea del Medicamento ha determinado que los centros hospitalarios que los vayan a utilizar dispongan de Comité CAR-T y sean cualificados (formados específicamente) para el uso de estos medicamentos, además de atender unos criterios previamente establecidos, para la administración y seguimiento de terapias CAR-T.

En Andalucía los centros designados por el Consejo Interterritorial del SNS para el uso de medicamentos CAR-T en pacientes adultos y pediátricos son tres, a saber: el Hospital Universitario Regional de Málaga, el Hospital Universitario Reina Sofía y el Hospital Universitario Virgen del Rocío. El siguiente cuadro presenta los procedimientos autorizados para la fabricación y uso de medicamentos CAR-T.



Cuadro 7. Terapias avanzadas: uso y fabricación de medicamentos CAR-T. Andalucía, 2023.

Procedimiento	Tratamientos	Sede
Uso de medicamentos CAR-T en adultos	• Leucemia linfoblástica aguda de células B. • Linfoma difuso de células grandes B recidivante o refractario. • Linfoma recurrente o refractario de células del manto. • Mieloma múltiple en recaída y refractario.	H. U. Regional de Málaga H. U. Reina Sofía (Córdoba) H. U. Virgen del Rocío (Sevilla)
Uso de medicamentos CAR-T en pacientes pediátricos	• Leucemias linfoblásticas agudas de células B.	H. U. Regional de Málaga H. U. Reina Sofía (Córdoba) H. U. Virgen del Rocío (Sevilla)
Fabricación T-CAR 19	• Leucemias linfoblásticas agudas de células B.	H. U. Virgen del Rocío (Sevilla)

Fuente: C^a Sanidad, Presidencia y Emergencias. SAS. Directorio de unidades y procedimientos de referencia. Actualizado a 04/03/2024.

Por lo que aquí interesa, especial relevancia adquiere la autorización de la AEMPS al Hospital Universitario Virgen del Rocío y la Unidad de Producción y Reprogramación Celular de Sevilla para la fabricación de T-CAR 19. Este medicamento de fabricación no industrial, permitirá el tratamiento de pacientes con linfoma no-Hodgkin B en el marco de ensayos clínicos, y será incluido en la prestación farmacéutica del sistema público de salud para su acceso a toda la ciudadanía con garantías de equidad. Al contar con un fabricante académico, Andalucía participa así, junto con el Hospital Sant Pau de Barcelona, de un hito a nivel nacional y europeo, del que emerger un nuevo paradigma tanto en el proceso productivo del medicamento como en su gestión, al abrir una nueva fuente de oportunidades a los sistemas públicos de salud para dar respuesta a pacientes que requieren un abordaje terapéutico personalizado y de vanguardia.

Investigación

Se vienen desarrollando diversas políticas de apoyo y financiación de la investigación en salud a nivel internacional, nacional y autonómico. No obstante, la investigación acerca de las enfermedades raras presenta específicas dificultades metodológicas derivadas del bajo número de casos, la gran heterogeneidad de estas enfermedades, la detección de factores de riesgo de baja frecuencia y los problemas de reclutamiento de pacientes. Además, las enfermedades raras no son fácilmente identificables en los sistemas de información sanitaria, los cuales están más orientados al seguimiento de las enfermedades comunes.

Uno de los principales retos para la investigación de ER es establecer y proporcionar acceso a datos y muestras biológicas armonizadas. En este sentido, los registros y los biobancos se constituyen como plataformas esenciales de apoyo a la investigación. En la actualidad, el SSPA dispone de un total de 14 centros biobancos de investigación repartidos por los hospitales públicos de todas las provincias andaluzas.





Cuadro 8. Centros biobancos de investigación del SSPA.

Ubicación	Provincia
Hospital Universitario Torrecárdenas	Almería
Hospital Universitario Juan Ramón Jiménez	Huelva
Hospital Universitario Puerto Real	Cádiz
Hospital Universitario Reina Sofía	Córdoba
Hospital Universitario San Cecilio	Granada
Hospital Universitario Virgen de las Nieves	
Hospital Universitario Ciudad de Jaén	Jaén
Hospital Costa del Sol	Málaga
Hospital Regional Universitario de Málaga	
Hospital Universitario Virgen de la Victoria	
Hospital Universitario Virgen Macarena	Sevilla
Hospital Universitario Nuestra Señora de Valme	
Hospital San Juan de Dios de Aljarafe	
Hospital Universitario Virgen del Rocío-IBiS	

Fuente: Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias. Biobancos del Sistema Sanitario Público de Andalucía. <https://www.juntadeandalucia.es/salud/biobanco/es> (recuperado, a 24/01/2024).

La ausencia de tratamiento curativo en la mayoría de enfermedades raras, la escasez de conocimiento de la fisiopatología y la historia natural, junto a la falta de formación, el poco atractivo comercial y la escasez de recursos son los desafíos a los que se enfrenta la investigación científica acerca de este tipo de enfermedades. De hecho, si bien el número de publicaciones científicas está aumentando, la generación de conocimiento se concentra en aquellas con mayor frecuencia dentro de que todas son enfermedades de baja prevalencia.

En el ámbito de las ER es importante que se compartan los resultados de la investigación y no queden aislados, siendo necesario coordinar a escala mundial estos esfuerzos con el fin de evitar duplicaciones, fragmentación, redundancias y lagunas de investigación, así como para acelerar la traducción de los resultados en diagnósticos y tratamientos. En este sentido, cabe destacar las siguientes iniciativas:

- El **Consortio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC)** es una iniciativa de colaboración global lanzada en 2011 por la Comisión Europea y los Institutos Nacionales de Salud de EEUU. En la actualidad, reúne a 60 organizaciones públicas y privadas (empresas, instituciones financieras privadas y públicas y grupos de defensa de pacientes) de todos los continentes, que se han fijado como objetivos para el periodo 2017-2027 conseguir diagnósticos más rápidos, tratamientos accesibles y herramientas de valoración más avanzadas.

España, a través del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), fue el primer país europeo en sumarse al Consorcio y forma parte del comité ejecutivo, de los comités científicos y los grupos de trabajo constituidos. Además, a través del Instituto de Investigación



de Enfermedades Raras (IIER), participa en los proyectos europeos financiados por la Comisión Europea en el marco de las acciones del consorcio IRDiRC.

- A nivel nacional, la creación en 2003 del **Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)**, antes Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras, y del **Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)** en 2006 fueron pasos esenciales en el reconocimiento de la necesidad de investigar. El IIER tiene como objetivo el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras. Por su parte, el CIBERER tiene por objetivo desarrollar una investigación de alta calidad en ER, cooperativa e innovadora, fomentando la traslación de los resultados a la práctica clínica. Asimismo, sus objetivos concretos están en consonancia con los marcados por el IRDiRC, fundamentalmente enfocados al desarrollo de nuevos tratamientos y la mejora en el acceso al diagnóstico de las ER.

En Andalucía se ubican cuatro institutos de investigación sanitaria acreditados (del total de 35 en España), todos ellos con actividad investigadora sobre enfermedades raras:

- El **Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBIS)**, donde destaca, en el área de enfermedades hepáticas, digestivas e inflamatorias, la línea de investigación dedicada al desarrollo de herramientas moleculares para el diagnóstico genético en enfermedades raras; y en el área de medicina computacional de sistema, la línea de investigación de análisis de datos genómicos para el descubrimiento de genes en enfermedades raras.
- El **Instituto de Investigación Biosanitaria de Granada (IBS-Granada)** cuenta con un área específica de terapias avanzadas y biomédicas.
- En el **Instituto Maimónides de Investigación Biomédica de Córdoba (IMIBIC)** son varias las líneas de investigación que abordan su estudio, distinguiéndose por su volumen de actividad en la atención y estudio de enfermedades raras, las líneas de enfermedades metabólicas y la de neuropediatría, así como el servicio de inmunología.
- El **Instituto de Investigación Biomédica de Málaga y Plataforma en Nanomedicina (IBIMA- Plataforma BIONAND)** dispone, dentro de su área terapéutica, de una línea específica dedicada a las enfermedades genéticas y raras.

La *Estrategia de Investigación e Innovación en Salud 2020-2023*, enfocada en el Horizonte Europa 2027, pretende ser el elemento guía que oriente y ordene el desarrollo y generación del conocimiento biomédico y sanitario dentro del SSPA. Entre sus líneas maestras se encuentra la de “potenciar la investigación e innovación en genómica, terapias avanzadas, enfermedades raras, junto al desarrollo de medicina móvil, big-data e inteligencia artificial con el objetivo de avanzar en la medicina personalizada”.





Con carácter específico, desde la Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias, en el marco de las convocatorias de ayuda a I+D+I se ha priorizado a los proyectos de investigación de enfermedades raras, incrementando del 10% al 20% las puntuaciones de los proyectos con mayor posibilidad de ser subvencionados y, además, se ha reservado en las convocatorias una cuantía específica para las enfermedades raras.

Tabla 8. Ayudas competitivas a proyectos sobre enfermedades raras. Periodo 2018-2023.

	Organismo financiador	Duración máxima	Periodo 2018-2023	
			Financiación (en €)	Nº actividades
Proyectos investigación: Enf. Neurológicas raras	FPS	3 años	16.500	1
Proyectos Investigación ER	CSC	3 años	500.000	9
Proyectos Estratégicos ER	CSC-Fondos UE	4 años	1.089.138	7
Total proyectos Enfermedades Raras			1.605.638	17
Total proyectos financiados			30.426.750	343
Proyectos ER/total proyectos (en %)			5,2	4,7

Fuente: Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias. Fundación Progreso y Salud.

En <https://www.sspa.juntadeandalucia.es/fundacionprogresoysalud/investigamas/solucion/inicio/0000> (a 01/07/2024)

A lo largo del periodo 2018-2023 se ha destinado 1,6 millones de euros de forma exclusiva a un total de 17 actividades de investigación con el objetivo de mejorar el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de estas patologías, lo que supone en torno al 5% del total de la actividad investigadora financiada por la Consejería con competencias en salud.

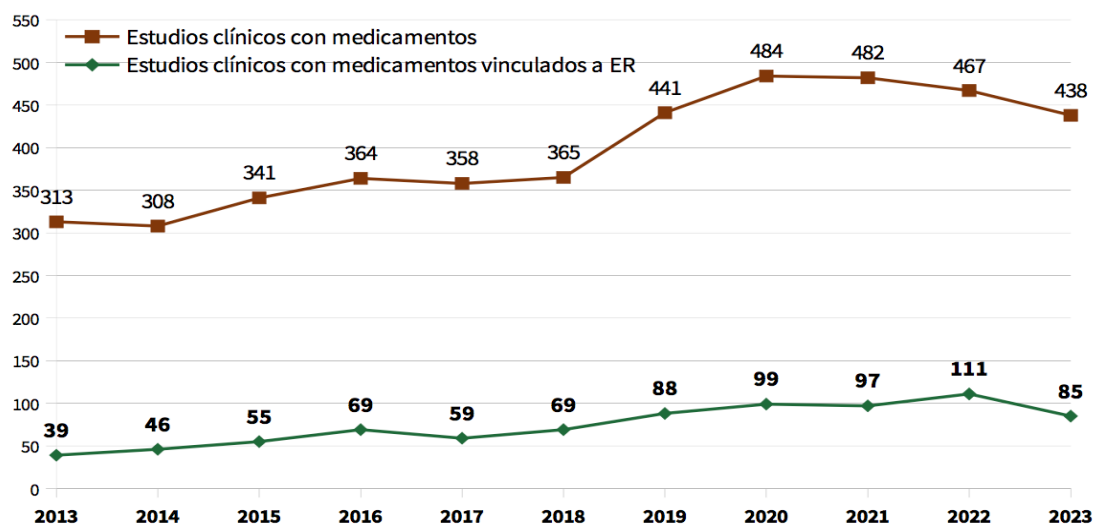
Además de estas investigaciones, hay que destacar el papel de Andalucía en proyectos que trascienden fronteras, como es el caso del proyecto europeo que coordina el área de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de la **Fundación Progreso y Salud**. Su objetivo es desarrollar guías de práctica clínica y herramientas de apoyo a la decisión clínica en las Redes Europeas de Referencia (ERN) para la atención a las enfermedades raras. Para acometer este proyecto, la Fundación Progreso y Salud ha reunido un consorcio de socios entre los que se encuentran la Agencia de Calidad y Evaluación Sanitaria de Cataluña (AQuAS), la Escuela Andaluza de Salud Pública (EASP), la Fundación Vasca para la Innovación e Investigación en Salud (BOIEF), el Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS) y la Fundación Canaria para la Investigación Sanitaria (FIISC), además de la Universitat Oberta de Catalunya (UOC).

También, desde la Plataforma de Medicina Computacional de la Fundación Progreso y Salud destaca el desarrollo de aplicaciones y herramientas informáticas que integran datos genómicos y conocimientos biológicos para identificar genes de enfermedades raras en pacientes no diagnosticados.





Gráfico 15. Estudios clínicos con medicamentos vinculados a ER autorizados en Andalucía. Periodo 2013-2023.



Fuente: Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).

A los proyectos de investigación se suman los estudios clínicos para el desarrollo de tratamientos. En efecto, desde 2013 el número de estudios clínicos con medicamentos vinculados a ER viene creciendo hasta situarse, a partir de 2020, en torno a los 100 estudios anuales, lo que supone una quinta parte del total de estudios clínicos autorizados en Andalucía.

Tabla 9. Estudios clínicos con medicamentos vinculados a ER y con terapia avanzada autorizados en Andalucía, 2013-23.

Año	Andalucía				Total España	
	Estudios clínicos con medicamentos	EC con medicamentos vinculados a ER	% sobre el total	EC vinculados a ER con terapia avanzada	EC con medicamentos vinculados a ER	% ER Andalucía sobre total España
2013	313	39	12,5	0	115	33,9
2014	308	46	14,9	0	119	38,7
2015	341	55	16,1	0	140	39,3
2016	364	69	19,0	0	156	44,2
2017	358	59	16,5	0	135	43,7
2018	365	69	18,9	5	159	43,4
2019	441	88	20,0	2	183	48,1
2020	484	99	20,5	8	195	50,8
2021	482	97	50,1	4	230	42,2
2022	467	111	23,8	5	248	44,8
2023	438	85	19,4	12	185	45,9

Fuente: Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. Registro Español de Estudios Clínicos (REEC).

En 2023, el volumen ha descendido, y se cifra en 85 los estudios clínicos con medicamentos vinculados a enfermedades raras autorizados por la AEMPS en Andalucía, lo que supone el 45% del total de los estudios clínicos de este área en el conjunto de España y el 19% del total de estudios clínicos con medicamentos autorizados durante esta anualidad en nuestra región.





De los 85 ensayos clínicos que se llevan a cabo actualmente, 54 se encuentran en fases I y II, denominadas fases tempranas, que consisten en evaluar la efectividad y seguridad de nuevos fármacos (incluyendo estudios en los que se administra el fármaco por primera vez en humanos) por lo que requieren de un mayor nivel de complejidad en cuanto a medidas de calidad, seguridad e instalaciones. No obstante, estos estudios clínicos son investigaciones de carácter multicéntrico en las que participan profesionales de distintos centros sanitarios, como son el Hospital U. Virgen del Rocío, el Hospital U. Regional de Málaga el IMIBIC, el Hospital U. Virgen Macarena y el Hospital U. Virgen de la Victoria. Finalmente, cabe destacar que 12 de los ensayos clínicos en activo se realizan con aplicación de terapias avanzadas.

Investigación en terapias avanzadas vinculadas a enfermedades raras

La Consejería de Sanidad viene promoviendo la investigación de calidad aplicada a la salud, que permitan avanzar en técnicas y terapias innovadoras. Desde el año 2000, ha trabajado en dotar a la comunidad científica del marco normativo necesario para desarrollar su labor con todas las garantías y ha desarrollado un importante entramado, organizativo y estructural, que ha permitido abrir nuevos campos de trabajo. En este contexto, en 2008 se inició la Iniciativa Andaluza de Terapias Avanzadas (IATA), paraguas bajo el que se ubicaban el Programa Andaluz de Terapia Celular y Medicina Regenerativa, el Programa Andaluz de Genética Clínica y Medicina Genómica y el Programa Andaluz de Nanomedicina, y cuyo objetivo era coordinar la investigación en la comunidad autónoma, potenciar las sinergias entre estas tres áreas de trabajo y acercar a los y las pacientes la investigación básica mediante un programa estructurado de transferencia clínica cuyo resultado último es la realización de ensayos clínicos.

En la actualidad, desde la original IATA se constituye la **Red Andaluza de Diseño y Traslación de Terapias Avanzadas (RAdytTA)**, que tiene encomendada, entre otras, la tarea de impulsar el desarrollo de nuevas terapias con el propósito de mejorar la salud de la población e incorporar las terapias avanzadas en Andalucía como elemento de innovación de la asistencia sanitaria y de progreso de nuestra región, mediante la búsqueda de alianzas entre el mundo académico, las instituciones investigadoras, los centros sanitarios, las asociaciones de pacientes, las pequeñas y medianas empresas biotecnológicas y la industria farmacéutica.

El desarrollo de estas nuevas terapias se extiende desde la fabricación de los productos de terapias avanzadas, que son considerados medicamentos, hasta la puesta en marcha y seguimiento de los ensayos clínicos correspondientes para demostrar la seguridad y la eficacia de los mismos, permitiendo en un futuro la incorporación de estas terapias a la práctica clínica habitual.





Cuadro 9. Red de laboratorios GMP de terapias avanzadas del SSPA coordinados por la RADytTA. 2023.

Tipo de instalación	Ubicación	Provincia
GMP autorizado por AEMPS	Hospital Universitario Reina Sofía	Córdoba
GMP pendiente de validación	CTTC Córdoba	
GMP autorizado por AEMPS	Hospital Universitario Virgen de las Nieves	Granada
GMP pendiente de validación	CTTC Granada	
GMP para formación	CMAT	
GMP autorizado por AEMPS	Hospital Regional de Málaga	Málaga
GMP autorizado por AEMPS	Centro de Transfusiones, Tejidos y Células	
GMP autorizado por AEMPS	Unidad de Producción y Reprogramación Celular	Sevilla
GMP autorizado por AEMPS	Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa	
GMP autorizado por AEMPS	CTTC Sevilla	

Fuente: C^a de Sanidad, Presidencia y Emergencias. Fundación Progreso y Salud. RasyTA.
<http://terapiasavanzadas.junta-andalucia.es/index.php/es/investigadores/laboratorios-gmp> (recuperado, a 01/07/2024)

La red de instalaciones coordinadas por la RADytTA incluye salas blancas o laboratorios GMP (Good Manufacturing Practice), así como establecimientos de tejidos/unidades de procesamiento pertenecientes al SSPA para dar soporte al más amplio abanico de líneas de investigación clínica posible, incluidas las orientadas a la atención y tratamiento de enfermedades raras. Estos laboratorios e instalaciones punteras se encuentran ubicados en hospitales, centros de transfusiones, tejidos y células (CTTC) o centros de investigación, en las provincias de Córdoba, Granada, Málaga y Sevilla.

Con esta red de laboratorios se pone de manifiesto que la sanidad pública de Andalucía, de forma pionera con respecto a otros servicios de salud tanto nacionales como internacionales, está preparada para facilitar el acceso de pacientes de forma equitativa a aquellos medicamentos de terapias avanzadas que ya se encuentran en cartera de servicios o que están siendo investigados mediante ensayos clínicos en nuestra comunidad autónoma. En la actualidad, de los 12 ensayos clínicos con terapias avanzadas vinculados a enfermedades raras autorizados por la AEMPS (véase Tabla 9), 10 se refieren a terapias génicas y 2 a uso de células. En estos ensayos clínicos, las personas con enfermedades pueden acceder al tratamiento bien porque cumplen criterios para ser incluidas en los ensayos clínicos en marcha, o bien porque el personal experto considera que podrían beneficiarse del tratamiento con células madre bajo lo que se denomina uso compasivo, una vez autorizado por la Agencia del Medicamento. Estos trabajos están centrando sus esfuerzos en diversas materias, tales como la miocardiopatía dilatada, la isquemia crónica crítica en miembros inferiores, la esclerosis múltiple o la enfermedad crónica de injerto contra huésped.

En el impulso experimentado en los últimos años por la investigación en terapia celular y medicina regenerativa en Andalucía resulta fundamental promover medidas que, además de mejorar la calidad y competitividad de la investigación, se centren especialmente en la transferencia de conocimiento y en el desarrollo de un tejido industrial biotecnológico que en último término garantice que nuevas terapias puedan llegar a la población, al mismo tiempo que ser una fuente de riqueza en la región.





Formación

El conocimiento acerca de las ER es dispar tanto a nivel de diagnóstico, como de tratamientos, prevención y recursos disponibles. La generación continua de nueva información en el ámbito de las ER, con el desarrollo de nuevas técnicas de diagnóstico y novedosas estrategias terapéuticas hacen fundamental que la formación en ER se practique de forma continuada en el tiempo. Sin embargo, la falta de formación en ER es identificada como una de las principales causas de insatisfacción con la atención recibida por el colectivo de pacientes y sus familias. Según el Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (ENSERio), el 56% de la muestra de personas entrevistadas reconoce que ha recibido un tratamiento inadecuado por profesionales sanitarios debido a la falta de conocimiento sobre la enfermedad²⁵.

En una encuesta para profesionales realizada por IAVANTE, en octubre de 2021, con la finalidad de analizar los aspectos de la experiencia de formación sobre ER en los ámbitos de trabajo de los participantes, las necesidades identificadas en la práctica clínica y las expectativas de las y los profesionales sanitarios, se concluyó que la experiencia y valoración de la formación recibida en ER es, por lo general, negativa, siendo preciso potenciar la formación en ER. En la actualidad, los cursos formativos programados para ofertar a profesionales sanitarios a través de IAVANTE de la Fundación Progreso y Salud son los siguientes :

- Búsqueda de información en la red sobre enfermedades raras en la práctica clínica (20h).
- Actualización de enfermedades raras en el adulto (45h).
- Programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de Andalucía. "Prueba del Talón!" (10h).
- Laboratorio de reproducción asistida: diagnóstico genético preimplantatorio (3,50h)
- Formación sobre esclerosis múltiple (45h).
- Actualización para la atención a las personas con esclerosis lateral amiotrófica (25 h).
- Formación en la atención multidisciplinar en cuidados paliativo a pacientes con esclerosis lateral amiotrófica avanzada (ELA) (6h).
- Actualización en la atención multidisciplinar de cuidados paliativos en pacientes con esclerosis lateral avanzada (ELA) (15h).
- Avances en la atención multidisciplinar de cuidados paliativos en pacientes con esclerosis lateral avanzada (ELA) (15h).



Participación ciudadana y asociaciones

En los últimos años se ha producido un notable crecimiento de las asociaciones de pacientes y sus familiares, las cuales han experimentado un importante empoderamiento, pasando de ser sujetos pasivos a actores relevantes con opinión propia en los procesos de toma de decisiones. En relación con este hecho, diversas experiencias han demostrado que fomentar la participación y dar voz a las asociaciones de pacientes permite incorporar la visión de la sociedad en las resoluciones adoptadas por los sistemas sociosanitarios, y proporciona un grado de exigencia adicional sobre la consistencia, coherencia y transparencia de las decisiones²³. La participación del paciente, de su familia, y de las asociaciones de pacientes en las decisiones que afectan a su salud y a su vida, es una pieza clave en la mejora continua de la calidad asistencial.

En Andalucía, la experiencias de participación de las asociaciones y de la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER en Andalucía), a través de su participación en el **Grupo de Apoyo al PAPER**, ha sido crucial para el avance de las políticas dirigidas a la mejora de la atención sociosanitaria a personas con enfermedades raras en nuestra comunidad autónoma. Del mismo modo, FEDER y sus asociaciones integrantes han pasado de realizar propuestas, a formar también parte de las soluciones, como muestra su implicación activa en todo el proceso de actualización de este Plan.





Diagnóstico estratégico

Sistemas de información y registro

- Existe insuficiente información acerca de las enfermedades raras, lo que conlleva deficiencias en accesibilidad a pruebas diagnósticas, tratamientos y valoración de la situación de dependencia.
- La codificación existente es deficiente con los sistemas de clasificación actuales, generando heterogeneidad en las bases de datos.
- Se requiere potenciar el Registro Andaluz de Enfermedades Raras, incluyendo la interoperabilidad y la ampliación de variables que permita el análisis de género interseccional.

Prevención y diagnóstico precoz

- Se producen dificultades para realizar diagnósticos precoz certeros, por falta de profesionales cualificados y escasez de recursos materiales y de equipamiento tecnológico avanzado en los laboratorios.
- Existe deficiente acceso a pruebas genéticas para realizar una adecuada prevención. Se da una cobertura insuficiente de programas pre-gestacionales de cribados genéticos.

Atención integral

- El acceso al diagnóstico entre personas con enfermedades raras requiere reducir los plazos.
- Hay dificultades para ofrecer una atención integral, por deficiencias en el trabajo en equipo interprofesional y multidisciplinar, que requiere una coordinación intersectorial entre servicios de salud, sociales y educativos. Dichas deficiencias se refleja en la fragmentación de la atención, el peregrinaje por distintos especialistas al que se ven abocados familias y pacientes, la falta de referentes profesionales de los equipos para cada paciente o la falta de racionalización de las citas, incluidas las diferentes valoraciones de discapacidad, incapacidad laboral y dependencia, o para la valoración de las ayudas económicas.
- Es conveniente integrar la humanización en la atención, incluyendo aspectos de atención psicosocial, de discapacidad y cuidados paliativos de ser necesario, tanto en etapa infantil como adulta.
- Conviene garantizar la continuidad en la atención entre etapas infantil y adulta.
- Se requiere atajar la inequidad interterritorial, homogeneizando información, medios, protocolos y tratamientos en los diversos territorios y centros del SSPA.

Terapias

- La adecuación de los tratamientos es mejorable, originándose gran parte de las deficiencias en el retraso en los diagnósticos y en la falta de conocimiento específico entre profesionales.
- En la accesibilidad al tratamiento, recursos y medicamentos, se adolece de falta de flexibilidad, con dificultades para trasladar expedientes, acceso a profesionales externos, acceso a la historia clínica para pacientes y familiares por dificultades técnicas en los sistemas de información.
- El proceso de autorización de medicamentos huérfanos adolece de alta burocratización.
- El desarrollo de las terapias celulares requiere ser mejorado.

Investigación

- La investigación focalizada en enfermedades raras es escasa, con pocos ensayos clínicos que requieren incluir la perspectiva de género. El insuficiente conocimiento en la fisiopatología de estas enfermedades da lugar a falta de diagnóstico en gran número de pacientes.
- La transferencia de conocimientos generados en la investigación es insuficiente. Falta plasmar los resultados de las investigaciones en la formación y práctica de profesionales sanitarios.

Formación

- Falta de formación específica en profesionales acerca de la prevención y diagnóstico de enfermedades raras, produciendo dificultades para realizar diagnósticos.
- Escasa formación entre profesionales acerca de la genética y sintomatologías más prevalentes en enfermedades raras, lo que incrementa el riesgo de tratamientos con abordaje inadecuado.
- La oferta formativa acerca de ER no abarca a todas las distintas disciplinas profesionales socio- sanitarias, y debe ser concebida con carácter transversal y de forma continuada en el tiempo.

Participación ciudadana

- Se observan dificultades para la colaboración y toma de decisiones compartidas entre el profesional y el paciente, su familia o asociaciones representativas. Ello reduce la adherencia al tratamiento y a las recomendaciones médicas.
- Existe sensación de abandono y aislamiento por parte de pacientes y sus familiares, especialmente entre mujeres, principales cuidadoras.
- Las asociaciones adolecen la falta de acceso a determinados recursos y medicamentos.
- Escasa información acerca de los recursos que pueden aportar las asociaciones de pacientes.



Objetivos

Desde el PAPER se establecen las líneas estratégicas para garantizar una atención sanitaria integral orientada a la disminución de la morbilidad y la mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedades raras en Andalucía. En base a dicha finalidad se ha procedido a la priorización y definición de objetivos generales y específicos que, vinculados a cada una de las dimensiones de análisis abordadas, se orientan a dar respuesta a los problemas, necesidades y retos identificados.

LE- I. Sistemas de información y registro

Objetivos generales	Objetivos específicos
OG 1a. Optimizar la calidad de los sistemas de información sobre enfermedades raras.	OE 1.1. Disponer sistemas de información orientados a facilitar la sospecha, confirmación diagnóstica y seguimiento de ER. OE 1.2. Incrementar la exhaustividad de la información en el Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER).
OG 1b. Ampliar la información acerca de las ER, recursos y servicios disponibles.	OE 1.3. Aumentar la divulgación de información sobre enfermedades raras y recursos disponibles en Andalucía.

LE-II. Prevención y diagnóstico precoz

Objetivos generales	Objetivos específicos
OG 2a. Reducir la incidencia de enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención.	OE 2.1. Extender los servicios de asesoramiento preconcepcional. OE 2.2. Mejorar la accesibilidad y la sensibilidad del cribado prenatal . OE 2.3. Ampliar el programa de cribado neonatal de ER. OE 2.4. Incrementar el diagnóstico y asesoramiento genético de ER.
OG 2b. Mejorar la capacidad para realizar diagnósticos precoz adecuados de enfermedades raras.	OE 2.5. Optimizar la dotación de los recursos para la adecuada prestación de servicios de diagnóstico y asesoramiento genético. OE 2.6. Mejorar la integración de la información genética en la historia clínica digital. OE 2.7. Fortalecer la colaboración interinstitucional entre el Plan de Genética y las unidades de referencia de ER del SSPA.



LE-III. Atención Integral

Objetivos generales	Objetivos específicos
OG 3a. Agilizar el acceso al diagnóstico en personas con enfermedades raras.	OE 3.1. Potenciar la coordinación multidisciplinar en los servicios de atención a personas con enfermedades raras. OE 3.2. Favorecer la derivación de pacientes con enfermedades raras al CSUR o UPRA. OE 3.3. Aumentar la presencia de CSUR ubicados en Andalucía garantizando su adecuado funcionamiento. OE 3.4. Crear canales de comunicación y coordinación entre profesionales de todos los ámbitos (sanitario, educativo y social) implicados en la atención a personas con enfermedades raras.
OG 3b. Mejorar el abordaje humanizado de la atención a pacientes con enfermedad rara y sus familias cuidadoras.	OE 3.5. Favorecer la disponibilidad de medios telemáticos accesibles. OE 3.6. Facilitar la valoración de la dependencia y discapacidad. OE 3.7. Reforzar la toma de decisiones compartidas entre profesionales, pacientes y familias en todos los procesos derivados de la enfermedad. OE 3.8. Mejorar el cuidado de los aspectos psicosociales en el abordaje asistencial a las personas con enfermedades raras y a sus familiares, a través de la atención a la salud mental.

LE-IV. Terapias

Objetivos generales	Objetivos específicos
OG 4a. Optimizar el acceso a tratamientos en la atención a personas con enfermedades raras.	OE 4.1. Facilitar el acceso homogéneo y con equidad a los medicamentos necesarios para el tratamiento de las ER, según la evidencia científica disponible y los criterios de uso racional. OE 4.2. Facilitar el acceso a los productos sanitarios necesarios para las ER, según la evidencia científica disponible.
OG 4b. Agilizar procesos para reducir el tiempo de espera en el acceso a los tratamientos.	OE 4.3. Fomentar la participación de equipos asistenciales y hospitales del SSPA en ensayos clínicos de medicamentos. OE 4.4. Facilitar la relación entre la información clínica y los medicamentos huérfanos a través de los sistemas de información asistenciales.
OG 4c. Mejorar la adecuación de los tratamientos.	OE 4.5. Compartir conocimientos especializados en tratamientos para enfermedades raras.



LE-V. Investigación

Objetivos generales	Objetivos específicos
OG 5. Incrementar las actividades de investigación sobre enfermedades raras, aplicando la perspectiva de género en el proceso y en los contenidos.	OE 5.1. Integrar los datos de los diferentes bancos de datos de enfermedades raras existentes. OE 5.2. Mejorar la accesibilidad y uso, con fines de investigación, de los datos clínicos y genómicos completos a través de la base poblacional de salud y de los registros de ER existentes. OE 5.3. Facilitar el acceso a la financiación en convocatorias generales a los grupos de investigación que desarrollan su actividad en el ámbito de las enfermedades raras. OE 5.4. Favorecer la actividad de investigación en unidades de genética. OE 5.5. Fomentar las acciones de investigación de medicamentos para uso en enfermedades raras. OE 5.6. Aumentar la visibilidad de proyectos y equipos de investigación, tanto básica como clínica, que trabajan, total o parcialmente, en enfermedades raras, a través de canales de comunicación y gestión del conocimiento. OE 5.7. Aumentar el conocimiento epidemiológico acerca de las ER, aplicando la perspectiva de género e interseccional.

LE-VI. Formación

Objetivos generales	Objetivos específicos
OG 6. Mejorar las competencias profesionales acerca de las ER, atendiendo a la perspectiva de género.	OE 6.1. Aumentar la formación de postgrado y formación continuada de profesionales sanitarios a nivel institucional con relación al diagnóstico, asistencia y tratamiento de las ER. OE 6.2. Mejorar el conocimiento acerca de las enfermedades raras y sus cuidados entre profesionales de otros sectores implicados. OE 6.3. Incrementar las competencias profesionales en genética y técnicas genéticas complejas.

LE-VII. Participación ciudadana y asociaciones

Objetivos generales	Objetivos específicos
OG 7. Contribuir a empoderar el movimiento asociativo vinculado a la atención a personas con ER y cuidadoras.	OE 7.1. Incrementar la visibilidad del papel del movimiento asociativo y los servicios que ofrecen las asociaciones. OE 7.2. Mejorar la capacidad de autocuidado de las personas con enfermedades raras y sus familias. OE 7.3. Facilitar espacios de encuentro entre instituciones, asociaciones, pacientes y sus familiares.



Estrategia de intervención

El Plan se estructura en siete líneas estratégicas orientadas a alcanzar los objetivos generales y específicos propuestos. Para cada una de las líneas de actuación se han fijado una serie de medidas con temporalización para su ejecución, junto con la batería de indicadores de realización para el seguimiento de las actuaciones.



LE- I. Sistemas de información y registro

OG 1a: Optimizar la calidad de los sistemas de información sobre enfermedades raras.

Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
1.1. Disponer sistemas de información orientados a facilitar la sospecha, confirmación diagnóstica y seguimiento de ER.	1.1.1. Desarrollo de herramientas digitales que permitan la detección temprana utilizando información extraída de la historia clínica.	2025-29	I-11-01. Herramientas desarrolladas (Nº)
	1.1.2. Disponibilidad en la historia clínica digital (HCD) de formulario de registro clínico específico de pacientes con ER, definiendo previamente el circuito asistencial de pacientes y poniendo a disposición de profesionales herramientas de valoración que faciliten validación de diagnósticos.	2027-29	I-11-02. Formulario de registro clínico (Sí/No) I-11-03. Circuito asistencial diseñado (Sí/No) I-11-04. Hoja de registro disponible (Sí/No)
1.2. Incrementar la exhaustividad de la información en el Registro Andaluz de Enfermedades Raras (RAER).	1.2.1. Inclusión de nuevas enfermedades raras en el RAER.	2025-29	I-12-01. ER nuevas incluidas en el RAER (Nº)
	1.2.2. Incorporación de los registros de los CSUR al RAER.	2026-29	I-12-02. Casos CSUR incluidos en el RAER (Nº)
	1.2.3. Incorporación de información de Farmacia, aumentando el número de fármacos incorporados para validación automática de ER.	2025-29	I-12-03. Fármacos incorporados para validación automática (Nº)
	1.2.4. Estudios de validación directos en determinadas ER para agilizar procesos de validación.	2025-29	I-12-04. Estudios de validación realizados (Nº) I-12-05. Validaciones directas alcanzadas (Nº)
	1.2.5. Participación activa en la colaboración con el Registro Estatal de Enfermedades Raras.	2026-29	I-12-06. Reuniones mantenidas (Nº) I-12-07. Casos de ER enviadas al ReeR (Nº)

OG 1b. Ampliar la información acerca de las ER, recursos y servicios disponibles.

Objetivo específico	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
1.3. Aumentar la divulgación de información sobre enfermedades raras y recursos disponibles en Andalucía.	1.3.1. Actualización de contenido en espacio web sobre ER de la Cª Sanidad, Pres. y Emergencias, con información acerca de recursos sociosanitarios y servicios disponibles en asociaciones.	2026-29	I-13-01. Recursos incorporados a la Web, por tipos (Nº)
	1.3.2. Recopilación y difusión de buenas prácticas en la atención sanitaria y social a personas con enfermedades raras.	2025-29	I-13-02. Buenas prácticas difundidas (Nº)
	1.3.3. Elaboración de folletos y guía de recursos sociosanitarios y educativos adecuados para entregar a pacientes y familiares.	2026-29	I-13-03. Recursos informativos editados (Nº)
	1.3.4. Implementación de plan de comunicación sobre el espacio web de ER dirigida a hospitales y distritos sanitarios.	2028-29	I-13-04. Plan de comunicación (Sí/No) I-13-05. Visitas a la Web desde intranet SAS (Nº)
	1.3.5. Establecimiento de grupos y redes profesionales expertas para poner en común necesidades y elaborar nueva información de calidad (base científica) para su divulgación general.	2026-29	I-13-06. Grupos establecidos (Nº)
	1.3.6. Implementación de plan de comunicación dirigido a profesionales para difundir la información contenida en InfoWeb.	2026-29	I-13-07. Plan comunicación (Sí/No)



LE- II. Prevención y diagnóstico precoz

OG 2a: Reducir la incidencia de enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención.

Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
2.1. Extender los servicios de asesoramiento preconcepcional.	2.1.1. Evaluación de la disponibilidad de la consulta preconcepcional en Atención Primaria.	2027-29	I-21-01. Evaluación realizada (Sí/No) I-21-02. Mujeres valoradas en consulta (Nº)
	2.1.2. Reordenación de la asistencia sanitaria en los servicios de obstetricia y ginecología con una consulta preconcepcional para pacientes de mayor riesgo.	2025-29	I-21-03. Casos derivados a consulta preconcepcional en Svs de Obstetr y Gine. (Nº) I-21-04. Personas en edad reproductiva valoradas en consulta preconcepcional (Nº)
	2.1.3. Difusión de guías actualizadas para profesional sanitario sobre uso de medicamentos durante el embarazo.	2027-29	I-21-05. Descargas de las guías (Nº)
	2.1.4. Integración de las solicitudes para Diagnóstico Genético Preconcepcional (DGP) en los sistemas peticionarios de la historia clínica digital del SAS.	2026-29	I-21-06. Integración de solicitudes DGP realizada (Sí/No) I-21-07 Solicitudes registradas (Nº)
2.2. Mejorar la accesibilidad y la sensibilidad del cribado prenatal.	2.2.1. Implantación del TPNI como cribado de primera línea de cromosomopatías.	2028-29	I-22-01. Indicación TPNI como cribado de primera línea (Sí/No) I-22-02. Técnicas no invasivas realizadas (%)
	2.2.2. Fase transición: cubrir la realización de TPNI en las siguientes indicaciones: 1. Ampliación del TPNI a aquellas gestantes que cumplan el riesgo que se establezca en la Comisión de Cribados de Andalucía. 2. Ampliación del TPNI si hay antecedentes de gestación previa con cromosomopatía. 3. Ampliación del TPNI si hay progenitores portadores de translocación balanceada que implique a los cromosomas cribados (13, 18, 21). 4. Ampliación del TPNI si hay edad materna avanzada >40 años. 5. Ampliación del TPNI si hay captación tardía por encima de la semana 14 de gestación. 6. Ampliación del TPNI ante la presencia de marcadores de cromosomopatías del 2º trimestre, principalmente ausencia de hueso nasal, en el caso de no disponer de TPNI previamente.	2028-29	I-22-03. TPNI realizados según criterio de indicación (Nº) I-22-04. Casos positivos en TPNI (%)



OG 2a: Reducir la incidencia de enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención.			
Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
2.3. Ampliar el programa de cribado neonatal de ER.	2.3.1. Incorporación de pruebas de segundo nivel para la fibrosis quística (análisis del gen CFTR) y cribado neonatal ampliado.	2026-29	I-23-01. Pruebas de segundo nivel incorporadas (Sí/No)
	2.3.2. Incorporación de nuevas enfermedades en la detección precoz a través del cribado neonatal y de acuerdo con las indicaciones de la Ponencia de Cribado del Ministerio.	2026-29	I-23-02. Nuevas enfermedades incorporadas (Sí/No)
	2.3.3. Adquisición de SIL (sistema de información de laboratorio) para los laboratorios clínicos de cribado neonatal que automatice los procesos analíticos y el control de calidad.	2025-29	I-23-03. SIL adquirido (Sí/No)
	2.3.4. Actuaciones que mejoren la trazabilidad, condiciones para el transporte y conservación de muestra, que optimicen los tiempos de respuesta.	2027-29	I-23-04. Variación en el tiempo de recepción de muestra en laboratorio.
	2.3.5. Recopilación de los procedimientos analíticos acreditados que se realizan en todos los laboratorios de cribado neonatal/bioquímica/genética.	2025-29	I-23-05. Procedim. analíticos acreditados (No) I-23-06. Procedimientos analíticos en laboratorios del SSPA de cribado neonatal/ bioquímica genética acreditados (%)
2.4. Incrementar el diagnóstico y asesoramiento genético de ER.	2.4.1. Creación de circuitos y procedimientos normalizados para la derivación a consejo genético, incluida la teleconsulta.	2027-29	I-24-01. Proced. normalizado difundido (Sí/No) I-24-02. Pacientes derivados a consejo genético a través de Diraya (Nº) I-24-03. Pacientes con hoja de informe de consejo genético en Diraya (%)
	2.4.2. Divulgación de la disponibilidad del catálogo de prueba genética en el módulo de pruebas analíticas (MPA) de Diraya.	2026-29	I-24-04. Campaña divulgación realizada (Sí/No)
	2.4.3. Acceso desde Atención Primaria a la cartera de servicios de genética y catálogo de pruebas que se pueden pedir desde AP.	2027-29	I-24-05. Catálogo de pruebas a solicitar desde AP incorporado (Sí/No) I-24-06. Estudios genéticos solicitados por AP (Nº)
	2.4.4. Actualización del modelo de consentimiento informado para la realización de estudios genéticos en el SSPA, acorde a las nuevas técnicas utilizadas.	2027-29	I-24-07. Modelo único de consentimiento informado actualizado (Sí/No) I-24-08. Estudios genéticos con consentimiento informado actualizado en la historia clínica (%)
	2.4.5. Diseño de programa de actuación para casos de enfermedades raras sin diagnóstico.	2027-29	I-24-09. Programa de actuación diseñado (Sí/No) I-24-10. Integración de nueva categoría en RAER para casos sin diagnóstico (Sí/No) I-24-11. Casos incluidos en el RAER (Nº)



OG 2b: Mejorar la capacidad de realizar diagnóstico precoz adecuados de enfermedades raras.			
Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
2.5. Optimizar la dotación de los recursos para la adecuada prestación de servicios de diagnóstico y asesoramiento genético.	2.5.1. Dotación de los recursos humanos necesarios a las Unidades y Laboratorios de Genética del SSPA.	2027-29	I-25-01. Profesionales nuevos incorporados en plantillas de Laboratorios y Genética (Nº) I-25-02. Profesionales estructurales en Laboratorios y Unidades de Genética por estudios genéticos realizados (ratio)
	2.5.2. Dotación de equipamiento y recursos materiales para la internalización de las pruebas de genética y de bioquímica genética en los laboratorios de referencia del SSPA.	2025-29	I-25-03. Presupuesto asignado a la compra de tecnologías avanzadas de diagnóstico genético asistencial ejecutado (%)
2.6. Mejorar la integración de la información genética en la historia clínica digital.	2.6.1. Utilización del catálogo del módulo de pruebas analíticas (MPA) para la solicitud de estudios de pruebas genéticas.	2026-29	I-26-01. Variación en pruebas genéticas solicitadas a través de MPA
	2.6.2. Incorporación de los informes de los resultados de los estudios genéticos en la historia clínica digital única.	2027-29	I-26-02. Informes de resultados de estudios genéticos integrados en la HCD (Nº)
2.7. Fortalecer la colaboración interinstitucional entre el Plan de Genética y las unidades de referencia de ER del SSPA.	2.7.1. Actuaciones coordinadas con el Plan de Genética.	2026-29	I-27-01. Reuniones realizadas (Nº)
	2.7.2. Conocimiento de la relación de profesionales vinculados a las unidades de genética con identificación de referente de cada unidad.	2027-29	I-27-02. Referentes de genética respecto al total de unidades genéticas en hospitales (%)
	2.7.3. Actualización de protocolos comunes a las unidades de genética y las unidades clínicas de referencia de enfermedades raras.	2027-29	I-27-03. Protocolos diagnósticos actualizados (Nº)



LE- III. Atención Integral

OG 3a: Agilizar el acceso al diagnóstico en personas con enfermedades raras.			
Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
3.1. Potenciar la coordinación multidisciplinar en los servicios de atención a personas con enfermedades raras.	3.1.1. Constitución de unidades/comisiones multidisciplinarias de enfermedades raras en cada área sanitaria o, en su defecto, en los hospitales de referencia, que coordinen con otras especialidades y Atención primaria aquellos casos con sospecha de una patología rara pero cuya naturaleza no permita encuadrarla en una especialidad concreta.	2027-29	I-31-01. Unidades/comisiones creadas por centro hospitalario en base al reglamento (Nº) I-31-02. Profesionales dedicados (Nº) I-31-03. Personas usuarias vistas por 1ª vez (Nº) I-31-04. Casos tratados (Nº)
	3.1.2. Creación de consultas multidisciplinarias en ER.	2027-29	I-31-05. Consultas creadas (por hospital y área) de acuerdo con el procedimiento (Nº) I-31-06. Casos vistos (Nº) I-31-07. Especialidades participantes (Nº)
	3.1.3. Poner a disposición consultas de transición para ER.	2025-29	I-31-08. Consultas de transición creadas (Nº)
3.2. Favorecer la derivación de pacientes con enfermedades raras al CSUR o UPRA.	3.2.1. Realización de sesiones informativas en el ámbito hospitalario sobre los CSUR existentes y el procedimiento de derivación.	2027-29	I-32-01. Acciones informativas realizadas sobre el conocimiento del CSUR (Nº)
	3.2.2. Revisión del paciente (presencial o telemática) en toda enfermedad rara donde exista un CSUR, al menos una vez al año para asegurar la mejor asistencia disponible.	2027-29	I-32-02. Pacientes revisados anualmente (Nº)
3.3. Aumentar la presencia de CSUR ubicados en Andalucía garantizando su adecuado funcionamiento.	3.3.1. Identificación de posibles CSUR para patologías ya designadas y sin representación en Andalucía.	2026-29	I-33-01. Centros propuestos como CSUR (Nº)
	3.3.2. Designación como centros de referencia a nivel autonómico a los que cumplan con requisitos de calidad asistencial.	2027-29	I-33-02. Centros de referencia a nivel autonómico designados (Nº)
	3.3.3. Incorporación activa de los CSUR en las redes de referencia europeas (ERN).	2027-29	I-33-03. CSUR incorporados a ERN (Nº)
3.4. Crear canales de comunicación y coordinación entre profesionales de todos los ámbitos (sanitario, educativo y social) implicados en la atención a personas con enfermedades raras.	3.4.1. Creación de comisiones técnicas de coordinación multidisciplinarias de ámbito provincial con participación de profesionales de centros sanitarios de atención, Centros de Valoración y Orientación, centros educativos y Centros de Atención Infantil Temprana.	2027-29	I-34-01. Comisiones creadas (Nº) I-34-02. Casos tratados por comisión (Nº) I-34-03. Protocolo coord. y atención sociosanit. entre Salud y Educación elaborado (Sí/No)
	3.4.2. Revisión de los protocolos de derivación a las unidades de trabajo social de las personas con ER y sin diagnóstico para facilitarles recursos.	2027-29	I-34-06. Protocolo actualizado donde se recoge derivación a UTS (Sí/No)



OG 3b. Mejorar el abordaje humanizado de la atención a pacientes con ER y sus familias cuidadoras.			
Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
3.5. Favorecer la disponibilidad de medios telemáticos accesibles.	3.5.1. Establecimiento de criterios para identificar casos en que se pueda plantear la telemedicina como modalidad asistencial.	2028-29	I-35-01. Criterios establecidos (Sí/No) I-35-02. Pacientes con atención por telemedicina (Nº)
	3.5.2. Publicación de criterios mediante una instrucción difundida a profesionales.	2028-29	I-35-03. Instrucción publicada (Sí/No)
3.6. Facilitar la valoración de la dependencia y discapacidad.	3.6.1. Elaboración de formulario del especialista sanitario con una estructura estándar que sintetice y detalle las repercusiones y limitaciones para la vida diaria.	2027-29	I-36-01. Formulario creado (Sí/No)
	3.6.2. Establecimiento de acceso desde el área de dependencia a la historia de salud digital.	2025-29	I-36-02. Acceso autorizado (Sí/No)
3.7. Reforzar la toma de decisiones compartidas entre profesionales, pacientes y familias en todos los procesos derivados de la enfermedad.	3.7.1. Incorporación de la participación y representación de pacientes y familiares con ER en las comisiones clínicas, de calidad y bioéticas.	2027-29	I-37-01. Pacientes/familiares incorporados en comisiones clínicas (Nº)
	3.7.2. Incorporación de un icono visible en historia clínica que recuerde la importancia de registrar las Voluntades Vitales Anticipadas.	2025-29	I-37-02. Icono diseñado (Sí/No)
	3.7.3. Actividades formativas sobre decisiones compartidas para profesionales.	2025-29	I-37-03. Actividades formativas realizadas (Nº) I-37-04. Profesionales participantes (Nº)
3.8. Mejorar el cuidado de los aspectos psicosociales en el abordaje asistencial a las personas con enfermedades raras y a sus familiares, a través de la atención a la salud mental.	3.8.1. Incorporación de valoración inicial psicosocial y de cuidados desde Trabajo Social y Enfermería para facilitar el proceso de adaptación.	2027-29	I-38-01. Valoraciones iniciales (Nº)
	3.8.2. Servicio efectivo de profesionales de Unidades de Salud Mental Comunitaria (USMC) en Atención Primaria para la atención de pacientes con ER.	2026-29	I-38-02. Profesionales de USMC incorporados en AP (Nº)
	3.8.3. Incorporación de profesionales de salud mental en las Comisiones de coordinación y en las Unidades multidisciplinarias.	2027-29	I-38-03. Profesionales de salud mental incorporados (Nº)
	3.8.4. Realización de grupos en Atención Primaria para el manejo de la ansiedad y depresión leve (GRAFA) y grupos socioeducativos (GRUSE) con personas con enfermedades raras.	2027-29	I-38-04. Grupos GRAFA realizados (Nº) I-38-05. Grupos GRUSE realizados (Nº)



LE- IV. Terapias

OG 4a. Optimizar el acceso a tratamientos en la atención a personas con enfermedades raras.

Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
4.1. Facilitar el acceso homogéneo y con equidad a los medicamentos necesarios para el tratamiento de las ER, según la evidencia científica disponible y los criterios de uso racional.	4.1.1. Elaboración de protocolos de tratamiento unificados que sean de utilización general para todos los centros del SSPA, incorporando los IPT (Informes de Posicionamiento Terapéuticos) como guía en la toma de decisiones.	2026-29	I-41-01. Protocolos de tratamiento unificados elaborados (Nº)
	4.1.2. Coordinación del área terapéutica para enfermedades raras a través de la Comisión Autonómica para el Uso Racional de los Medicamentos en el ámbito del SSPA.	2026-29	I-41-02. Reuniones realizadas (Nº)
	4.1.3. Establecimiento de un canal de comunicación permanente con las asociaciones de pacientes con ER en cuanto al acceso al tratamiento.	2026-29	I-41-03. Canal de comunicación establecido (Sí/No) I-41-04. Propuestas recibidas por parte de las asociaciones (Nº)
4.2. Facilitar el acceso a los productos sanitarios necesarios para las ER, según la evidencia científica disponible.	4.2.1. Divulgación del catálogo de productos sanitarios que el SSPA considere necesarios para las ER correspondientes.	2026-29	I-42-01. Actividades de divulgación realizada (Nº)
	4.2.2. Actualización del Catálogo de Prestación Ortoprotésica con la inclusión de nuevos elementos.	2026-29	I-42-02. Actualización del Catálogo de Prestación Ortoprotésica (Sí/No).
	4.2.3. Implementación homogénea y completa de los sistemas recomendados en la cartera común del SNS en materia de comunicación aumentativa y alternativa incluyendo sistemas de seguimiento ocular y otros dispositivos de comunicación en pacientes con enfermedades neuromusculares graves.	2025-29	I-42-03. Productos sanitarios incluidos en el SSPA (Nº)

OG 4b. Agilizar procesos para reducir el tiempo de espera en el acceso a los tratamientos.

Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
4.3. Fomentar la participación de equipos asistenciales y hospitales del SSPA en ensayos clínicos de medicamentos.	4.3.1. Incorporación de incentivos a la participación en ensayos clínicos en la acreditación profesional.	2027-29	I-43-01. Ensayos clínicos en los que participan hospitales del SSPA (Nº) I-43-02. Profesionales de equipos asistenciales y hospitales participantes en ensayos clínicos (%)
4.4. Facilitar la relación entre la información clínica y los medicamentos huérfanos a través de los sistemas de información asistenciales.	4.4.1. Registro de indicadores de resultados en salud de los tratamientos a través del sistema de información para determinar el valor terapéutico de los medicamentos (VALTERMED) del Ministerio de Sanidad.	2027-29	I-44-01. Medicamentos para los que se ha cumplimentado el registro en VALTERMED (Nº)
	4.4.2. Puesta en común de información sobre resultados en salud con otros organismos públicos y entidades científicas.	2027-29	I-44-02. Informes compartidos (Nº)

**OG 4c. Mejorar la adecuación de los tratamientos.**

Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
4.5. Compartir conocimientos especializados en tratamientos para enfermedades raras.	4.5.1. Creación, actualización y publicación de guías de práctica clínica sobre enfermedades raras específicas.	2026-29	I-45-01. Guías publicadas (Nº)
	4.5.2. Creación de una plataforma de formación específica para intercambio de conocimiento especializado sobre ER y sus tratamientos.	2028-29	I-45-02. Plataforma creada (Sí/No) I-45-03. Recursos incluidos en plataforma (Nº) I-45-04. Visitas a la plataforma (Nº)

LE- V. Investigación**OG 5. Incrementar las actividades de investigación en enfermedades raras, aplicando la perspectiva de género en el proceso y en los contenidos.**

Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
5.1. Integrar los datos de los diferentes bancos de datos de enfermedades raras existentes.	5.1.1. Elaboración de formulario de registro con información y datos mínimo común necesarios para la investigación de enfermedades raras.	2026-29	I-51-01. Formulario creado (Sí/No)
	5.1.2. Incorporación a la base poblacional de salud de los datos relativos a ER que se solicitan en los diferentes bancos de datos existentes (CSUR, ERN, RAER).	2027-29	I-51-02. Incorporación de datos implementada (Sí/No)
5.2. Mejorar la accesibilidad y uso, con fines de investigación, de los datos clínicos y genómicos completos a través de la base poblacional de salud y de los registros de ER existentes.	5.2.1. Desarrollo de reglamentación de acceso y uso de los datos clínicos y genómicos que favorezcan su uso en la investigación.	2027-29	I-52-01. Documento política común de acceso y uso de datos clínicos y genómicos para estudios de investigación de terceros elaborado (Sí/No) I-52-02. Modelo de consentimiento informado para uso secundario de datos genómicos para investigación elaborado (Sí/No) I-52-03. Cláusulas que faciliten la utilización de datos clínicos y genómicos en investigación incluidas en consentimiento informado (Sí/No) I-52-04. Proyectos que los han usado (Nº)
	5.2.2. Definición del procedimiento para la introducción de datos clínicos y genómicos en el sistema de registro, así como la periodicidad de las actuaciones.	2027-29	I-52-05. Procedimiento definido (Sí/No)
	5.2.3. Interconexión de los datos genómicos con los datos de los registros existentes específicos de enfermedades raras.	2028-29	I-52-06. Interconexión realizada (Sí/No)
	5.2.4. Plan de difusión de información sobre herramientas de acceso, registro y uso de los datos.	2028-29	I-52-07. Acciones informativas realizadas (Nº) I-52-08. Investigadores registrados para acceder a los datos (Nº)



OG 5. Incrementar las actividades de investigación en enfermedades raras, aplicando la perspectiva de género en el proceso y en los contenidos.			
Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
5.3. Facilitar el acceso a la financiación en convocatorias generales a los grupos de investigación que desarrollan su actividad en el ámbito de las enfermedades raras.	5.3.1. Encuesta para identificar las dificultades de acceso de los grupos de investigación dedicados a ER en las convocatorias generales, con análisis desde la perspectiva de género.	2026-27	I-53-01. Encuesta realizada (Sí/No)
	5.3.2. Inclusión en las convocatorias de investigación de criterios que ponderen los grupos de investigación con dedicación al ámbito de las ER.	2027-29	I-53-02. Convocatorias que incluyen estas medidas (Nº)
	5.3.3. Inclusión de fase de expresión de interés en las convocatorias de financiación.	2027-29	I-53-03. Convocatorias que incluye varias fases (%)
5.4. Favorecer la actividad de investigación en unidades de genética.	5.4.1. Incentivos a la investigación básica, clínica y traslacional en las unidades de genética.	2027-29	I-54-01 Producción investigación en genética /total investigación unidad (%) I-54-02. Profesionales de Unidades de Genética vinculados a IIS/total prof. en Unidad (%)
	5.4.2. Inclusión de la genética clínica dentro de las líneas estratégicas de investigación del SSPA.	2027-29	I-54-03. Genética Clínica incluida entre las líneas estratégicas de investigación (Sí/No)
5.5. Fomentar las acciones de investigación de medicamentos para uso en enfermedades raras.	5.5.1. Convocatorias específicas para ensayos clínicos de reposicionamiento de fármacos en ER.	2027-29	I-55-01. Convocatorias específicas anuales (Nº) I-55-02. Financiación dedicado a esta convocatoria específica (%)
	5.5.2. Convenios con la industria farmacéutica que faciliten este tipo de investigación.	2027-29	I-55-03. Convenios activos (Nº)
5.6. Aumentar la visibilidad de proyectos y equipos de investigación, tanto básica como clínica, que trabajan, total o parcialmente, en enfermedades raras, a través de canales de comunicación y gestión del conocimiento.	5.6.1. Elaboración de catálogo exhaustivo e inclusivo de equipos de investigación que trabajan sobre ER en Andalucía.	2027-29	I-53-01. Catálogo actualizado de grupos PAI de investigación con proyectos activos en ER en los últimos 5 años en Andalucía (Sí/No)
	5.6.2. Elaboración de listado de proyectos de investigación sobre ER, con desagregación por sexo de los equipos de investigación e investigadores principales.	2027-29	I-53-02. Catálogo actualizado de proyectos de investigación activos en ER en Andalucía (Sí/No)
	5.6.3. Convocatoria específica para colaboración entre grupos clínicos y grupos básicos en ER.	2027-29	I-53-04. Convocatoria establecida (Sí/No)
	5.6.4. Incorporación en las convocatorias de investigación habituales de un criterio de priorización para aquellos proyectos donde colaboren grupos clínicos y grupos básicos.	2028-29	I-53-05. Criterio priorización incorporado (Sí/No) I-53-06. Proyectos solicitados que incluyen ambos tipos de grupos (%) I-53-07. Proyectos financiados que incluyen ambos tipos de grupos (%)
	5.6.5. Plan de difusión del trabajo de investigación que se realiza en Andalucía respecto a las ER.	2028-29	I-53-08. Plan de difusión establecido (Sí/No)

**OG 5. Incrementar las actividades de investigación en enfermedades raras, aplicando la perspectiva de género en el proceso y en los contenidos.**

Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
5.7. Aumentar el conocimiento epidemiológico acerca de las enfermedades raras, aplicando la perspectiva de género e interseccional.	5.7.1. Informes epidemiológicos de casos de ER, con información desagregada por zonas básicas de salud e incluyendo la perspectiva de género e interseccional.	2026-29	I-57-01. Informes epidemiológicos de casos realizados (Nº)
	5.7.2. Informes epidemiológicos de personas con ER, con información desagregada por zonas básicas de salud e incluyendo la perspectiva de género e interseccional.	2026-29	I-57-02. Informes epidemiológicos de población realizados (Nº)
	5.7.3. Informes epidemiológicos específicos de ER con análisis de mortalidad, incluyendo perspectiva de género e interseccional.	2027-29	I-57-03. Informes epidemiológico sobre mortalidad por ER realizados (Nº)
	5.7.4. Estudios acerca del grado de deterioro físico y cognitivo de las personas con enfermedades raras, con perspectiva de género e interseccional.	2027-29	I-57-04. Estudios discapacidad y dependencia en personas con ER realizados I (Nº)
	5.7.5. Estudios sobre recursos de atención socio-sanitaria disponibles, uso y accesibilidad, y calidad de vida de las personas con ER, con perspectiva de género e interseccional.	2027-29	I-57-05. Estudios sobre recursos socio-sanitarios vinculados a ER realizados (Nº)



LE- VI. Formación

OG 6. Mejorar las competencias profesionales acerca de las enfermedades raras, atendiendo a la perspectiva de género.

Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
6.1. Aumentar la formación de postgrado y formación continuada de profesionales sanitarios a nivel institucional con relación al diagnóstico, asistencia y tratamiento de las ER.	6.1.1. Encuesta de análisis de necesidades de formación por grupos profesionales, incluyendo perspectiva de género.	2026-27	I-61-01. Encuesta realizada (Sí/No)
	6.1.2. Diseño de actividades formativas desde el SAS, Colegio Oficial de Médicos, academias, universidades, etc. gratuitas para profesionales de distintos niveles de atención, con acreditación de ACSA.	2025-29	I-61-02. Acciones formativas diseñadas genéricas y específicas (Nº) I-61-03. Participantes en acciones formativas (Nº)
	6.1.3. Difusión de actividades formativas en ER disponibles en distintos organismos e instituciones (cursos, congresos, jornadas, seminarios) a través del espacio web de ER.	2027-29	I-38-04. Acciones formativas realizadas (Nº)
	6.1.4. Formación y sensibilización de profesionales de Atención Primaria sobre el sufrimiento vinculado a las enfermedades raras.	2025-29	I-38-05. Acciones de sensibilización realizadas (Nº)
	6.1.5. Formación continuada en comunicación de diagnósticos desfavorables dirigida a profesionales sanitarios.	2025-29	I-38-06. Acciones formativas en comunicación de diagnósticos desfavorables (Nº)
6.2. Mejorar el conocimiento acerca de las enfermedades raras y sus cuidados entre profesionales de otros sectores implicados.	6.2.1. Organización de jornadas formativas mixtas con profesionales sanitarios, profesionales de otros sectores implicados, asociaciones de pacientes y personas afectadas y sus familias.	2028-29	I-62-01. Jornadas formativas organizadas (Nº) I-62-02. Participantes (Nº)
	6.2.2. Formación a profesionales de enfermería referentes escolares.	2025-29	I-62-03. Acciones formativas realizadas (Nº) I-62-04. Participantes (Nº)
6.3. Incrementar las competencias profesionales en genética y técnicas genéticas complejas.	6.3.1. Diseño de dos niveles de formación continuada en genética: orientado a profesionales de AP y orientado a profesionales de AH con vinculación a la atención a ER.	2025-29	I-63-01. Actividades formativas diseñadas, básicas y avanzadas (Nº)
	6.3.2. Diseño de recursos formativos con casos prácticos para el entrenamiento en interpretación clínica en genética.	2025-29	I-63-02. Recursos diseñados (Nº)
	6.3.3. Formación en genética y en técnicas genéticas complejas.	2025-29	I-63-03. Acciones formativas realizadas (Nº) I-63-04. Participantes (Nº)



LE- VII. Participación ciudadana y asociaciones

OG 7. Contribuir a empoderar el movimiento asociativo vinculado a la atención a personas con enfermedades raras.

Objetivos específicos	Medidas	Temporal.	Indicadores de realización
7.1. Incrementar la visibilidad del papel del movimiento asociativo y los servicios que ofrecen las asociaciones.	7.1.1. Elaboración de listado de asociaciones vinculadas a ER de Andalucía disponible en web.	2026-29	I-71-01. Documento web elaborado (Sí/No) I-71-02. Visitas al documento web (Nº)
	7.1.2. Difusión de las actuaciones de las asociaciones, en los contextos de acciones de formación continuada, jornadas de puertas abiertas en asociaciones, centros de salud y hospitales.	2027-29	I-71-03. Acciones informativas acerca de actuaciones de las asociaciones (Nº) I-71-04. Participantes (Nº)
	7.1.3. Identificación de activos en salud para personas con ER y presentación a profesionales y ciudadanía.	2027-29	I-71-05. Activos identificados (Nº) I-71-06. Presentación realizada (Sí/No)
7.2. Mejorar la capacidad de autocuidado de las personas con enfermedades raras y sus familias.	7.2.1. Diseño de materiales de formación de calidad (con evidencias científicas) dirigidos a pacientes y familias con la participación del movimiento asociativo.	2027-29	I-72-01. Materiales diseñados (Nº)
	7.2.2. Creación de Aula en la Escuela a la ciudadanía para actividades de formación dirigidas a las asociaciones y a pacientes y sus familias.	2027-29	I-72-02. Aula de formación creada (Sí/No) I-72-03. Acciones formativas realizadas (Nº) I-72-04. Personas participantes (Nº)
	7.2.3. Implicación de las asociaciones en actividades de formación dirigidas a profesionales sanitarios.	2027-29	I-72-05. Asociaciones que participan en actividades de formación a profesionales (Nº) I-72-06. Acciones formativas (Nº) I-72-07. Satisfacción con actividad realizada (Nº)
7.3. Facilitar espacios de encuentro entre instituciones, asociaciones, pacientes y sus familiares.	7.3.1. Creación de comisión de participación ciudadana para el seguimiento y evaluación de apoyo al PAPER.	2026-29	I-73-01. Comisión nombrada (Sí/No) I-73-02. Reuniones celebradas (Nº) I-73-03. Participantes (Nº) I-73-04. Propuestas puestas en marcha (Nº) I-73-05. Informe seguimiento PAPER (Nº)
	7.3.2. Jornada de encuentro de asociaciones para compartir experiencias y buenas prácticas.	2027-28	I-73-06. Jornada celebrada (Sí/No) I-73-07. Asociaciones participantes (Nº) I-73-08. Profesionales participantes (Nº) I-73-09. Buenas prácticas presentadas (Nº)





Seguimiento y evaluación

La evaluación de un plan integral de salud es una componente esencial de su diseño y debe ser tenida en cuenta desde el inicio⁴⁴. En el caso del PAPER, la complejidad de las medidas a desarrollar con múltiples actores intervinientes condiciona sin duda el proceso. La evaluación se plantea como una actividad programada de análisis, llevada a cabo mediante procedimientos sistemáticos de recolección e interpretación de información apropiados para emitir un juicio valorativo acerca de la organización, los procesos y los resultados e impacto obtenidos por las medidas ejecutadas o en curso del Plan. En definitiva, el sistema de seguimiento y evaluación permitirá la rendición de cuentas, favorecer la toma de decisiones e identificar áreas de mejoras que, en su caso, requieran modificaciones para optimizar los resultados del Plan, completando así el ciclo de calidad que permite una mejora continua.

No obstante, el enfoque de evaluación aquí planteado se aleja del control y enfatiza la función de aprendizaje organizacional compartido. Visibilizar y hacer transparente los resultados de la evaluación no solo aporta un sentido didáctico y de construcción de nuevo conocimiento, identificando buenas prácticas, sino también un cierto sentido ético, en la medida que implica compartir hallazgos entre profesionales, que permita la crítica y discusión de resultados, aplicando una reflexión de tipo PDCA (planificar, hacer, verificar y actuar). Asimismo, contribuye a dar cuenta a la ciudadanía de los logros conseguidos por los servicios públicos involucrados en la atención a personas con enfermedades raras o con sospecha y en la mejora de la calidad de vida de la población atendida.

La evaluación del PAPER se realizará a partir de los resultados alcanzados en los compromisos adquiridos por los diferentes responsables de proyectos que conforman los programas operativos ejecutados anualmente, y atendiendo a la consecución de logros según se expresa en la batería de indicadores diseñados al efecto. En concreto, se prevé la elaboración de tres recursos documentales:

- **Programas operativos anuales.**
- **Informes anuales de seguimiento**, en base al cuadro de mando de indicadores de realización. Dichos indicadores incluirán la desagregación por sexo, edad y provincia, en su caso, para dar cuenta del grado de implementación de las medidas del plan.
- **Informe de evaluación final a los 4 años**, elaborado en base a los indicadores de resultados e impacto en salud poblacional, con desagregación por sexo y provincial.

El seguimiento es una tarea administrativa de recogida de datos que informará acerca del progreso en la ejecución de las actividades, con detección de problemas y toma de decisiones correctoras a implementar, lo que implica un contacto permanente con las personas responsables pertinentes y el trabajo en diferentes instancias de participación.



Por su parte, la evaluación tiene como propósito la determinación de la relevancia del plan, el grado de cumplimiento de los objetivos definidos, así como la valoración de la eficiencia, eficacia, impacto y sostenibilidad de la intervención. Para ello, es necesario sistematizar la información, disponiendo de una batería de indicadores cuantitativos y cualitativos, que además incorporará las opiniones de los grupos de interés, con énfasis en pacientes y sus familias, y de profesionales sanitarios.

En cuanto a estructura organizativa, el PAPER articula su **gobernanza para el seguimiento y evaluación** a través de comisiones de seguimiento bajo la Coordinación del Plan y participadas por el Comité Técnico. En concreto, el Plan contará con dos tipos de comisiones, según su ámbito geográfico:

- **Comisión autonómica**, donde presentar los avances de los planes operativos anuales de ámbito regional, y en base a los mismos, identificar acciones de mejora y planificar las prioridades siguientes a ejecutar.
- **Subcomisiones provinciales**, donde presentar los avances de los planes operativos anuales, y asimismo, se identificar acciones de mejora a nivel provincial, que serán elevadas a la comisión autonómica para su consideración.

Indicadores de resultados e impacto

El PAPER se estructura en 7 líneas estratégicas de actuación fijados para alcanzar los 12 objetivos generales definidos, cuyo grado de consecución se evidenciará a través de indicadores de resultados e impacto, que tratan de medir los logros alcanzados y la incidencia del Plan en la atención a las personas que viven con enfermedades raras en Andalucía.

En la batería de indicadores elaborada, la selección de los mismos y sus niveles de desagregación varían en función de la disponibilidad de los sistemas de información, fuentes de datos, recursos, necesidades y prioridades específicas, si bien se incorpora la desagregación por sexo y provincial como aspectos de especial interés en la evaluación del PAPER.

Estos indicadores se extraen, fundamentalmente, del análisis de datos de la situación de partida en el estado de situación epidemiológica y en la organización y gestión de los recursos sanitarios, así como de la información expresamente elaborada en base al sistema de seguimiento y evaluación establecido en el Plan.

En Anexo X se incluye el panel de indicadores de resultados e impacto propuesto, con la descripción, fuente de información y valor de base del que se parte. El siguiente cuadro presenta la vinculación entre los objetivos generales y la batería de indicadores de resultados e impacto; se trata de una propuesta inicial, susceptible de modificación y perfeccionamiento en el transcurso del Plan.





Línea estratégica I: Sistema de información y registro

Objetivos generales	Indicadores de resultados e impacto
OG 1a: Optimizar la calidad de los sistemas de información sobre enfermedades raras.	I-OG1a-01. Variación en el n.º enfermedades raras incluidas en el RAER. I-OG1a-02. Validación en el RAER (%)
OG 1b: Ampliar la información acerca de enfermedades raras, recursos y servicios disponibles.	I-OG1b-01. Variación en el n.º de visitas al espacio web de ER (tasa x100) I-OG1b-02. Variación en el n.º de consultas a InfoWEB sobre datos de enfermedades raras (nº)

Línea estratégica II: Prevención y diagnóstico precoz

Objetivos generales	Indicadores de resultados e impacto
OG 2a: Reducir la incidencia de enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención.	I-OG2a-01. Variación en casos incidentes de enfermedades raras. I-OG2a-02. Prevalencia en enfermedades raras. I-OG2a-03. Cobertura consulta preconcepcional en AP. I-OG2a-04. Cobertura consulta preconcepcional en Svs Obstetricia y Ginecología. I-OG2a-05. TPNI con implantación universal (Si/No). I-OG2a-06. Variación en el n.º consulta de asesoramiento genético de ER. I-OG2a-07. Variación en el n.º casos de ER sin diagnóstico registrado.
OG 2b: Mejorar la capacidad de realizar diagnósticos precoz adecuados de ER.	I-OG2b-01. Profesionales en Genética y Laboratorios por estudios genéticos realizados (ratio). I-OG2b-02. Presupuesto asignado a compras de tecnologías avanzadas de diagnóstico genético asistencial ejecutado (%).

Línea estratégica III: Atención integral

Objetivos generales	Indicadores de resultados e impacto
OG 3a: Agilizar el acceso al diagnóstico en personas con enfermedades raras.	I-OG3a-01. Tiempo de espera promedio para el diagnóstico.
OG 3b: Mejorar el abordaje humanizado de la atención a pacientes con ER y familiares.	I-OG3b-01. Pacientes por ER atendidos por especialistas en psicología y podología (%).

Línea estratégica IV: Terapias

Objetivos generales	Indicadores de resultados e impacto
OG 4a: Optimizar el acceso a tratamientos en la atención a personas con ER.	I-OG4a-01. Variación en la dispensación medicamentos huérfanos en hospitales del SAS (en €) (tasa x100)
OG 4b: Agilizar procesos para reducir el tiempo de espera en el acceso a los tratamientos.	I-OG4b-01. Mediana de tiempo entre fecha de autorización para comercialización de medicamentos aprobado y disponibilidad para pacientes. I-OG4b-02. Variación en el tiempo medio de espera en el acceso a tratamientos en el SSPA. (tasa)
OG 4c: Mejorar la adecuación de los tratamientos.	I-OG4c-01. Procedimientos autorizados para la fabricación y uso de medicamentos CART-T.



Línea estratégica V: Investigación

Objetivo general	Indicadores de resultados e impacto
OG 5: Incrementar las actividades de investigación sobre ER aplicando la perspectiva de género en el proceso y en los contenidos.	I-OG5a-01. Variación en proyectos de investigación sobre ER activos (nº). I-OG5a-02. Variación en estudios clínicos vinculados a medicamentos para ER (nº) I-OG5a-03. Estudios epidemiológicos realizados, con perspectiva de género e interseccional financiados desde la CSPE (nº).

Línea estratégica VI: Formación

Objetivo general	Indicadores de resultados e impacto
OG 6: Mejorar las competencias profesionales acerca de las ER, con perspectiva de género.	I-OG6a-01. Variación en profesionales formados en ER (tasa).

Línea estratégica VII: Participación ciudadana

Objetivo general	Indicadores de resultados e impacto
OG 7: Contribuir a empoderar el movimiento asociativo vinculado a la atención a personas con ER.	I-OG7a-01. Asociaciones participantes en actuaciones del PAPER. I-OG7a-02. Personas asociadas en asociaciones vinculadas al PAPER.





Presupuesto

El presupuesto total estimado para la ejecución del PAPER asciende a unos 8,7 millones de euros. A continuación, se presenta la previsión de presupuesto para cada una de las líneas estratégicas durante los años de vigencia del Plan, así como su desglose según las diferentes fuentes de financiación consideradas.

Tabla 10. Presupuesto previsto anualizado (en euros) por líneas estratégicas y fuentes de financiación.

Fuentes de financiación/ Líneas estratégicas	2025	2026	2027	2028	2029	Total estimado
LE-I. Sistemas de información y registro.	100.000,00	100.500,00	100.500,00	100.500,00	100.500,00	502.000,00
LE-III. Atención integral.	11.600,00	11.600,00	11.600,00	11.600,00	11.600,00	58.000,00
LE-IV. Terapias.	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	00,0
LE- V. Investigación.	0,00	0,00	4.000,00	6.000,00	6.000,00	16.000,00
LE-VI. Formación.	5.600,00	5.600,00	5.600,00	7.600,00	7.600,00	32.000,00
LE-VII. Participación ciudadana.	0,00	0,00	21.000,00	11.000,00	11.000,00	43.000,00
Total autofinanciada	117.200,00	117.700,00	142.700,00	136.700,00	136.700,00	651.000,00
LE-II. Prevención y diagnóstico precoz.	2.013.321,63	2.013.321,63	0,00	1.990.000,00	1.990.000,00	8.006.643,26
Total recursos finalistas:	2.013.321,63	2.013.321,63	0,00	1.990.000,00	1.990.000,00	8.006.643,26
Totales:	2.130.521,63	2.131.021,63	142.700,00	2.126.700,00	2.126.700,00	8.657.643,26

Es importante destacar que el contenido económico-financiero de este Plan, debido a su carácter eminentemente estratégico, constituye una mera estimación. Esto es especialmente relevante en el contexto actual, marcado por una elevada incertidumbre fiscal y económica, lo que impide prever con un grado razonable de certeza los recursos presupuestarios disponibles a medio y largo plazo.

Esta incertidumbre responde a diversos factores, entre los que destacan: la evolución de los conflictos en Ucrania y Oriente Próximo y su impacto en los mercados de materias primas energéticas en la UE; la política monetaria de los principales bancos centrales y su influencia en los mercados y en el gasto no financiero derivado del pago de intereses; la implementación de la reforma de las reglas fiscales; la gestión de los fondos Next Generation; y, por último, la indeterminación del impacto de otras variables fiscales relacionadas con el Sistema de Financiación de las Comunidades Autónomas.

Concretamente, en relación a la medida 2.2.1, sobre *implantación del TPNI como cribado de primera línea de cromosomopatías*, y a la medida 2.2.2, denominada *fase transición: cubrir la realización de TPNI* en las siguientes las indicaciones señaladas, es importante señalar que la financiación estatal, a la fecha presente, es incierta y, en consecuencia, la ejecución de dichas medidas se condiciona a que finalmente se apruebe dicha financiación estatal.

En cualquier caso, serán las sucesivas leyes de presupuestos las que determinarán los recursos efectivamente disponibles en cada momento durante la vigencia del plan.



Glosario de siglas y acrónimos

ACSA:	Agencia de calidad sanitaria de Andalucía
AEMPS (antes, AEM):	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios
AH:	Atención Hospitalaria
AP:	Atención Primaria
BPS:	Base poblacional de salud
CAIT:	Centro de atención infantil temprana
CAT:	Comité de Terapias Avanzadas
CHMP:	Comité de Medicamentos de Uso Humano
CIBERER:	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
CIE:	Clasificación Internacional de Enfermedades
CISNS:	Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud
CIPM:	Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos
COMP:	Comité de Medicamentos Huérfanos
CSPE:	Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias de la Junta de Andalucía
CSUR:	Centros, servicios y unidades de referencia
DGP:	Diagnóstico genético preconcepcional.
EASP:	Escuela Andaluza de Salud Pública
EMA:	Agencia Europea del Medicamento
ER:	Enfermedad rara
ERN:	Redes Europeas de Referencia
FEDER:	Federación Española de Enfermedades Raras
HCD:	Historia clínica digital
IBIMA:	Instituto de Biomedicina de Málaga
IBIS:	Instituto de Biomedicina de Sevilla
IBS-Granada:	Instituto de Investigación Biosanitaria de Granada





IIER:	Instituto de Investigación en Enfermedades Raras
IMIBIC:	Instituto Maimonides de Investigación Biomédica de Córdoba
INE:	Instituto Nacional de Estadística
IPT:	Informe de Posicionamiento Terapéutico
IRDiRC:	Consortio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras
ISCIH:	Instituto de Salud Carlos III
MH:	Medicamento huérfano
MPA:	Módulo de pruebas analíticas de Diraya
OMS:	Organización Mundial de la Salud
RAytTA:	Red Andaluza de Diseño y Traslación de Terapias Avanzadas
RAER:	Registro Andaluz de Enfermedades Raras
ReeR:	Registro Estatal de Enfermedades Raras
SAS:	Servicio Andaluz de Salud
SNS:	Sistema Nacional de Salud
SSPA:	Sistema Sanitario Público de Andalucía
TPNI:	Test prenatal no invasivo
TSS:	Trabajo Social Sanitario
UGC:	Unidades de Gestión Clínica
UPRA:	Unidades y Procedimientos de Referencia Autonómica



Bibliografía

(1) Comisión Europea. Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Raras 1999-2003. 1999.

Disponible en: https://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_en.pdf (descarga: 15/06/2023)

(2) Orphanet. Orphanet Activity Report, 2022. Folleto.

Disponible en: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/ActivityReportLeaflet2022_VF.pdf (descarga: 15/07/23)

(3) Vicente E, Pruneda L, Ardanaz E. Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. Gac Sanit 2020; 34:536-538.

(4) Naciones Unidas. Resolución aprobada por la Asamblea General el 16 de diciembre de 2021.

Disponible en: <https://digitallibrary.un.org/record/3953765?ln=es> (descarga: 15/04/2023).

(5) Naciones Unidas. Resolución aprobada por la Asamblea General el 19 de diciembre de 2023.

Disponible en: <https://documents.un.org/doc/undoc/gen/n23/420/65/pdf/n2342065.pdf> (descarga: 15/07/2024)

(6) Parlamento Europeo y Consejo de la Unión Europea. Reglamento (CE) No 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos. DO L 18 de 22.1.2000.

(7) Comisión de las Comunidades Europeas.

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. COM (2008) 679 final. Disponible en: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:52008DC0679> (descarga: 15/06/23)

(8) Alain Cohuer. Dictamen del Comité Económico y Social Europeo sobre “Garantizar una solidaridad europea firme para los pacientes con enfermedades raras”. (2023/C 75/10). Disponible en:

<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:52022IE2323> (descarga: 15/06/2023)

(9) European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). 20 Years of Achievements in the Rare Disease Community. 2017.

(10) Consejo de la Unión Europea. Recomendación del Consejo relativo a una acción en el ámbito de las enfermedades raras. Bruselas, 5 de junio de 2009.

(11) IQVIA. *EFPIA Patients W.A.I.T. Indicator 2022 Survey*. Published April 2023.

(12) Ministerio de Sanidad. Informe Evolución de la Financiación y Fijación de Precios de los Medicamentos Huérfanos en el SNS (2016-2021). Febrero 2022. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/farmacia/pdf/202202222_Infor_Evol_Mtos_Huerfanos_SNS_2016_2021.pdf (descarga: 04/08/2023)

(13) Listado de CSUR del Sistema Nacional de Salud designados hasta el momento por Orden del Ministerio de Sanidad, previo acuerdo del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/ListaCSURact.pdf> (descarga: 16/04/24)

(14) Ministerio de Sanidad y Política Social. Orden SAS 2007/2009, de 20 de julio, por la que se crea y regula el centro de referencia estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias, en Burgos.

(15) Ministerio de Sanidad. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. Registro Español de Estudios Clínicos. Disponible en <https://reec.aemps.es/reec/public/web.html> (descarga: 31/07/2024)

(16) Junta de Andalucía. Consejería de Salud. Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. 2008. Disponible en: <https://juntadeandalucia.es/organismos/saludyconsumo/areas/planificacion/planes-integrales/paginas/paper.html>. (descarga: 30/06/2023)





- (17) Ministerio de Sanidad y Política Social. 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. 2009.
- (18) Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2013. 2014.
- (19) Servicio Andaluz de Salud. Resolución SA 0081/15 de 13 de abril de 2015.
- (20) Ley 16/2011, de 23 de diciembre, de Salud Pública de Andalucía. BOJA núm. 255, de 31/12/2011.
- (21) Harari S, Humbert M., «*Ultra-rare disease: an European perspective*,» Eur Respir Rev, vol. 29, nº 156, pp. 1-2, 2020.
- (22) Posada de la Paz M, Alonso Ferreira V, Bermejo Sánchez E. Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III, 2016.
- (23) Gol M, Jordi y Pi Corrales, Gema (coordinadores). Libro blanco de las enfermedades raras en España, 2018. Fundación Gaspar Casal.
- (24) EURORDIS, «*Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease. A Rare Barometer survey*,» May 2017.
- (25) Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERIo. Datos 2016-17. FEDER y CREER, 2018.
- (26) FEDER, Declaración Oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Raras 2019 las Enfermedades Raras, un Desafío Integral, un Desafío Global, 2019.
- (27) Gimenez-Lozano, C.; Páramo-Rodríguez, L.; Cavero-Carbonell, C.; Corpas-Burgos, F.; López-Maside, A.; Guardiola-Villarraig, S.; Zurriaga, O. *Rare Diseases: Needs and Impact for Patients and Families: A Cross-Sectional Study in the Valencian Region, Spain*. Int. J. Environ. Res. Public Health 2022, 19, 10366. <https://doi.org/10.3390/ijerph191610366>.
- (28) Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A et al., «*Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database*» Eur J Hum Genet, vol. 28, p. 165-173, 2020.
- (29) Ministerio de Sanidad. Informe ReeR 2023. Situación de las Enfermedades Raras en España.
- (30) Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica. BOE, núm. 159, de 4 de julio de 2007.
- (31) Consejería de Salud y Familias. Orden de 28 de enero de 2022, por la que se actualiza el Anexo I del Decreto 156/2005, de 28 de junio, por el que se regula el Diagnóstico Genético Preimplantatorio en el Sistema Sanitario Público de Andalucía y se crea la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción.
- (32) Consejería de Salud y Consumo. Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Endocrino-Metabólicas de Andalucía. Instrucciones para profesionales. Consejería de Salud y Consumo. Sevilla, 2023.
- (33) Benito-Lozano, J., López-Villalba, B., Arias-Merino, G. et al. Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry. En Orphanet Journal of Rare Diseases 17, 418 (2022). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02530-3> (descarga 15/07/2023).
- (34) Ministerio de Sanidad y Consumo. Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud. BOE núm. 270, de 11 noviembre de 2006.
- (35) Aguirre Barco, P.; Angulo Domínguez, M^aC.; Guerrero Solana, E.; Motero Vázquez, I.; y Prieto Díaz, I. Manual de Atención al Alumnado con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo por padecer Enfermedades Raras y Crónicas. Junta de Andalucía. Consejería de Educación. Dirección General de Participación e Innovación Educativa. 2008.
- (36) González-Meneses López, A. (coord.). Documento Marco de Trabajo Social para las Enfermedades Raras. Junta de Andalucía. Consejería de Salud. Servicio Andaluz de Salud. 2011.



(37) Moreno Ramos, R.M, Olmo Vega, J.A, Carrión Tudela, J., Moreno Olivera, C. y Rodríguez Ibáñez, I.(coords.). Guía para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras. Junta de Andalucía. Consejería de Igualdad, Políticas Sociales y Conciliación. Dirección General de Personas con Discapacidad e Inclusión. 2021.

(38) Ministerio de Sanidad y Política Social. Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales. BOE núm. 174, de 20 de julio de 2009.

(39) Reglamento (CE) nº 1394/2007 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 13 de noviembre de 2007, sobre medicamentos de terapia avanzada y por el que se modifican la Directiva 2001/83/CE y el Reglamento (CE) nº 726/2004. DOUE núm. 324, de 10 de diciembre de 2007, páginas 121 a 137.

(40) Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Real Decreto Legislativo 1/2015 de 24 de julio, por el que se aprueba el texto refundido de la

Ley de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios. BOE núm. 177, de 24 de julio de 2015.

(41) Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Real Decreto 477/2014, de 13 de junio, por el que se regula la autorización de medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial. BOE núm. 144, de 14 de junio de 2014.

(42) Ministerio de Sanidad. Informe anual del Sistema Nacional de Salud 2023. Informes, Estudios e Investigación 2024.

(43) Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad. BOE núm. 102, de 29/04/1986.

(44) Amo Alfonso, Mercedes; Rodríguez Rodríguez, Manuel. Metodología de elaboración y seguimiento de planes integrales de Salud. Junta de Andalucía. Consejería de Salud. Sevilla, 2010. <https://www.repositoriosalud.es/handle/10668/2863> (recuperado el 23/02/2023)





Anexos

A-I. Integrantes de los Comités asesores.

A-II. Problemas, necesidades y retos identificados por los Comités asesores.

A-III. Panel de indicadores de resultados e impacto.



A-I. Integrantes de Comités asesores*

CA 1. Sistemas de información y registro

- Nieves Caro Melero (coordinadora). Coordinadora del Registro Andaluz de Enfermedades Raras.
- Teresa Campos García. Coordinadora de Salud Pública y Ordenación Farmacéutica. Consejería de Salud y Consumo.
- Verónica Jimenez Lázaro. Jefa de proyecto en la UTE Oficina Técnica de Proyectos Sopra-Babel.
- Alfredo Marcos Sánchez. Director UGC Campiña Norte Huelva.
- Joaquín Carlos Moreno Parejo. Técnico Cartera de Servicios. Medicina Preventiva y SP. Medicina Familiar y Comunitaria.
- Dolores Muñozerro Muñiz. Subdirección Técnica Asesora de Gestión de la Información. SAS.
- Víctor Ortega Jiménez. Jefe de Servicio de Coordinación de Sistemas de Información. SAS.

CA 2. Prevención y detección precoz

- Raquel Yahyaoui Macías (coordinadora). Jefa de Servicio de Análisis Clínicos. H.R.U. de Málaga.
- Pilar Carrasco Salas. Genética. H.U. Juan Ramón Jiménez. SAS
- Carmen Delgado Pecellín. Análisis Clínicos. H.U. Virgen del Rocío. SAS.
- Susana García Linares. Genética. H.U. Virgen de las Nieves. SAS.
- María Rosario Marín Iglesias. Genética. H.U. Puerta del Mar. SAS.
- Isidoro Narbona Arias. Ginecología y Obstetricia. H.R.U. de Málaga. SAS.
- M^a Ángeles Otero Fernández. Responsable en Unidad de Cartera de Servicios. Consejería de Salud y Consumo.
- Antonio Poyatos Andújar. Genética. H.U. Virgen de las Nieves. SAS.
- Javier Sánchez García. Genética. H.U. Virgen del Rocío. SAS.
- Flora Sánchez Jiménez. Genética. H.U. Virgen Macarena. SAS.
- Amalia Suárez Ramos. Jefa de Sección de Programas Sanitarios. Consejería de Salud y Consumo.
- M^a del Carmen Velázquez de Castro del Pino. Análisis Clínicos. H.U. Torrecárdenas. SAS.

(*) Los cargos referenciados se refieren a los que se detentaban en el momento de la participación en el proceso de planificación del PAPER.



CA 3. Atención integral

- **Antonio González-Meneses (coordinador).** Facultativo Especialista Área Pediatría. H.U. Virgen del Rocío. SAS.
- **Jose Luis Castro Campo.** Jefe de Servicio de Calidad y Procesos. Consejería de Salud y Consumo.
- **Cristóbal Coronel Rodríguez.** Pediatra Atención Primaria. SAS.
- **Gema Esteban Bueno.** Médico Familia. Coordina Equipo Multidisciplinar Síndrome Wolfram / Grupo SAMFYC enfermedades raras. Preside Asociación Wolfram.
- **Ricardo Manuel Moreno Ramos.** Dirección General de Personas con Discapacidad e Inclusión. Servicio de Valoración y Orientación.
- **Salvador García Morillo.** Facultativo Atención Hospitalaria Adultos.
- **José Gómez Vida.** Facultativo Atención Hospitalaria Pediatría.
- **Carmen Moreno Olivera.** Representante de la FEDER.
- **Covadonga Noriega Barreda.** Asesora Técnica. Cartera de Servicios. SAS.
- **Alberto de los Santos Moreno.** Facultativo Atención Hospitalaria Adultos. SAS.
- **Soledad Vila Pariente.** Dirección General de Atención a la Diversidad, Participación y Convivencia Escolar. VonviconGADPCE. SOEAD.

CA 4. Terapias

- **Concepción Carrascosa Rodríguez (coordinadora).** Jefa Servicio Farmacia Hospitalaria y Suministros Farmacéuticos. SAS.
- **M^a Dolores Bejarano.** Jefa Servicio Farmacia Hospitalaria y Suministros Farmacéuticos (jubilada). Consejería de Salud y Consumo.
- **Susana Cifuentes Cabello.** Facultativa Especialista Área Farmacia Hospitalaria. SAS.
- **Bárbara Marmesat Rodas.** Servicio Promoción del Uso Racional del Medicamento. SAS.
- **Carmen Paradas López.** Facultativa Especialista Área Neuromusculares. H.U. Virgen del Rocío. SAS.
- **Manuel Pérez Fernández.** Presidente Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de la Provincia de Sevilla.



CA 5. Investigación

- **Jesús Carrillo Castrillo** (coordinador). Subdirector Calidad, Investigación y Gestión del Conocimiento.
- **Juan Antonio Blasco-Amaro**. Coordinador Científico de Evaluación de Tecnologías Sanitarias. AETSA. Fundación Progreso y Salud. Consejería de Salud y Consumo.
- **Eduardo López Laso**. Investigador. Instituto Maimonides de Investigación Biomédica de Córdoba. IMIBIC.
- **Miguel Angel Medina Torres**. Director científico. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga. IBIMA.
- **Juan Luque Moruno**. Gestor científico de CIBERER.
- **Carlos Santos Ocaña**. Profesor. Universidad Pablo de Olavide.
- **Pablo Mir Rivera**. Investigador responsable. Instituto de Biomedicina de Sevilla. IbiS.

CA 6. Formación

- **Marta Correa Vela** (coordinadora). Facultativa Especialista Área Neurología Pediátrica. UGC de Pediatría. SAS.
- **M^a Jose Cano Hoyos**. Subdirectora de Formación, Selección y Desarrollo. SAS.
- **Cristóbal Coronel Rodríguez**. Pediatra en Atención Primaria. SAS.
- **Sandra González Pérez**. Jefa de Servicio de Desarrollo Profesional y Formación. Consejería de Salud y Consumo.
- **Teresa Martínez Cañavate**. Coordinadora de programas. IAVANTE. Fundación Progreso y Salud.
- **Beatriz Muñoz Cabello**. Facultativa Especialista Área Neurología Pediátrica. UGC de Pediatría. SAS.

CA 7. Participación ciudadana

- **Juan Javier Cerezo** (coordinador). Jefe de Servicio Atención Sociosanitaria. Consejería de Salud y Consumo.
- **Teresa Iriarte de los Santos**. Trabajadora Social. Técnica DG Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud. SAS.
- **Soledad Jiménez González**. Consejera técnica. Subdirección de Atención Sociosanitaria, Estrategia y Planes. Consejería de Salud y Consumo.
- **Manuel Pérez Fernández**. Presidente Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla.
- **Irene Rodríguez Ibáñez**. Trabajadora Social en Federación Española de Enfermedades Raras.
- **Carlos Bruquetas Callejo**. Sociólogo facultativo. S.G. de Calidad, Innovación y Salud Pública. Consejería de Salud y Consumo.



A-II. Problemas, necesidades y retos identificados por los Comités de asesores.

CA 1. Sistemas de información y registro

Problemas	Necesidades
• Información escasa, incompleta y difícil de analizar debido a la baja frecuencia de las ER. • Heterogeneidad en las bases de datos actualmente existentes. • Dificultades de codificación con los sistemas de clasificación actualmente existentes.	• Mejorar el acceso a la información sobre ER y su difusión. • Actualizar la información del espacio web. • Incrementar la validación de casos para el registro de enfermedades. • Mejora de la base de datos sobre medicamentos huérfanos en todas las etapas del desarrollo (autorización y comercialización). • Uso de TIC para mejorar comunicación entre profesionales.
Retos	
• Accesibilidad de personas con discapacidad al portal web.	

CA-2. Prevención y diagnóstico precoz

Problemas	Necesidades
• Insuficiente conocimiento profesional sobre prevención y pruebas diagnósticas. • Dificultad en el Registro en el SSPA para la gestión de solicitudes de Diagnóstico Genético Preimplantacional. • Dificultades importantes para realizar un diagnóstico precoz y certero. • Falta de personal en unidades asistenciales y en laboratorios genéticos.	• Ampliar la cobertura los programas poblacionales de cribado genético. • Ampliación de los cribados neonatales. • Identificación de señales de alerta y de detección precoz. • Fomentar la sospecha diagnóstica de las ER.
Retos	
• Facilitar el acceso a las pruebas genéticas y a las nuevas tecnologías genómicas. • Garantizar el asesoramiento genético, en condiciones homogéneas y de equidad. • Vincular la realización de pruebas genéticas al consejo genético.	

*CA-3. Atención integral*

Problemas	Necesidades
• Falta de diagnóstico en gran número de pacientes con sospecha de ER. • Atención fragmentada por parte de los distintos especialistas. • Escaso tiempo en consultas. • Falta de racionalización de las citas. • Deficiencia en el abordaje psicológico de pacientes, familiares y personas allegadas. • Problemas para el acceso a pruebas diagnósticas, tratamiento y valoración del grado de dependencia debido a la falta de conocimiento profesional por ser enfermedades poco frecuentes. • Insuficiente fisioterapia terapéutica. • Las personas con ER no tienen totalmente cubierto los costes vinculados a la enfermedad.	• Mejorar la información acerca del funcionamiento de los CSUR. • Dotar de más medios a las unidades de referencia. • Mejorar el abordaje de la discapacidad. • Potenciar los cuidados paliativos en edad infantil. • Proporcionar una atención sanitaria con adecuada coordinación multidisciplinar. • Profesionales referentes para las diferentes enfermedades en Atención Especializada. • Mejorar los aspectos de humanización de pacientes con ER. • Disminuir la sensación de abandono y aislamiento que tienen estos pacientes.
Retos	
• Conseguir diagnosticar a las personas con ER e iniciar el tratamiento en un periodo menor a un año. • Favorecer la colaboración multidisciplinar para la atención de ER. • Mejorar la coordinación de los diferentes sectores implicados, como la atención integral, coordinación intersectorial y el apoyo de los servicios sociales y educación. • Trabajar con unidades de neonatología para dar apoyo a padres y madres. • Garantizar la continuidad en la atención a lo largo de las distintas etapas de vida del paciente (infantil/adulta), facilitando el tránsito de pediatría a adultos. • Crear oportunidades para “respiro familiar”.	



CA-4. Tratamiento

Problemas	Necesidades
• Escasez de tratamientos. • Ausencia de tratamientos específicos, eficaces y curativos para muchas ER. • Tratamiento inadecuado debido a la falta de conocimiento entre profesionales. • Falta flexibilidad para traslado de expedientes. • Escasez de autorizaciones para la comercialización de medicamentos huérfanos por parte de la EMA. • Alta burocratización de la comercialización y condiciones administrativas de prescripción y dispensación de medicamentos para ER. • Falta de protocolo del uso de estos medicamentos en los diversos hospitales. • Disminuye tratamientos al cumplir 6 años y abandono de Centros de Atención Temprana	• Potenciar el uso de informes de posicionamiento terapéutico en todos los hospitales públicos. • Disponer de guías de práctica clínica para las diversas enfermedades raras. • Flexibilización en el acceso a determinados recursos y medicamentos. • Seguir fomentando la comercialización del medicamento huérfano, aunque no tenga interés comercial. • Disponer de mayor acceso a medicamentos extranjeros y fuera de ficha técnica.
Retos	
• Continuar desarrollando terapias celulares. • Imputación de costes de tratamientos al sistema sanitario en su globalidad.	



CA-5. Investigación

Problemas	Necesidades
• Escasez de investigación en ER cuando no se tratan de enfermedades oncológicas. • Falta de conocimiento de la fisiopatología. • Falta de conocimiento de la historia natural de las ER.	• Potenciar la investigación en ER. • Más número de ensayos clínicos. • Más investigaciones sobre anomalías congénitas incluyendo el estudio de teratógenos. • Apoyo al IRDiRC. • Poner a disposición y asequibles los resultados de la investigación de estudios sobre ER y los ensayos clínicos realizados.
Retos	
• Acelerar la transferencia de los resultados de la investigación y los ensayos clínicos en ER a las técnicas de diagnósticos (rapidez), la accesibilidad y diversidad de tratamientos y a las herramientas de valoración disponibles.	

CA-6. Formación

Problemas	Necesidades
• Escasa formación en enfermedades raras. • Falta formación en genética. • Falta de conocimiento en sintomatologías más prevalentes por parte de profesionales. • Falta de abordaje multidisciplinar.	• Mejorar la formación en el abordaje terapéutico adecuado de enfermedades raras. • Aumentar la satisfacción entre asistentes a las actividades formativas.
Retos	
• Ampliación del colectivo de profesionales de distintas disciplinas que accede a la formación. • Carácter multidisciplinar, transversal y continuado de los programas formativos. • Formación en investigación a un amplio colectivo de profesionales de distintas disciplinas. • Formación dirigida al ámbito educativo. • Formación para el abordaje psicológico. • Formación en el abordaje del trabajo social.	



CA-7. Participación ciudadana y asociaciones

Problemas	Necesidades
• Falta de información de los recursos que pueden aportar las asociaciones de pacientes. • Dificultades para la toma de decisiones compartidas entre profesional y paciente o su familia.	• Incrementar la colaboración entre profesionales y asociaciones. • Información a profesionales sobre los recursos de las asociaciones.
Retos	
• Visibilidad de los servicios prestados por las asociaciones de pacientes vinculadas a ER. • Fortalecer el sistema de financiación de las asociaciones orientada a fomentar la profesionalización de las asociaciones.	



A-III. Panel de indicadores de resultados e impacto (*).

Línea estratégica I. SISTEMA DE INFORMACIÓN Y REGISTRO							
OBJETIVO	INDICADOR	VALOR DE BASE			Unidad de medida	Fecha	Fuente
		Total	Mujer	Hombre			
OG 1a: Optimizar la calidad de los sistemas de información sobre enfermedades raras.	I-OG1a-01. Variación interanual en el número de ER incluidas en el RAER (ER en RAER periodo t – ER en RAER periodo t-1)	1	-	-	número	2020-21	CSPE. InfoWEB.BPS.RAER. Elaboración propia
	I-OG1a-02. Validación en el RAER. (casos validados/casos registrados) x 100	83,0	-	-	%	2021	CSPE. InfoWEB.BPS.RAER.
OG 1b: Ampliar la información acerca de las ER, recursos y servicios disponibles.	I-OG1b-01. Variación interanual en el número de visitas al espacio web de ER. [(visitas periodo t – visitas periodo t-1) / visitas periodo t-1] x 100	-19,5	-	-	Tasa (x100)	2022-23	Google Analytics. Elaboración propia
	I-OG1b-02. Variación en consultas en InfoWEB al RAER.	(Pendiente iniciar serie)					CSPE. InfoWEB.



Línea estratégica II. PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO PRECOZ							
OBJETIVO	INDICADOR	VALOR DE BASE			Unidad de medida	Fecha	Fuente
		Total	Mujer	Hombre			
OG 2a: Reducir la incidencia de enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención.	I-OG2a-01. Variación interanual de casos incidentes de enfermedades raras [(casos incidentes periodo t – casos incidentes periodo t-1) / casos incidentes periodo t-1] x 100	6,1	17,5	-1,7	Tasa (x100)	2021	CSPE. InfoWEB.BPS.RAER. Elaboración propia
	I-OG2a-02. Prevalencia en enfermedades raras (*) (*) Se toma como referencia la ER con mayor prevalencia registrada en RAER.	31,9	33,6	30,2	Tasa (x100.000)	2021	CSPE. InfoWEB.BPS.RAER. (*) ER: Miastenia gravis
	I-OG2a-03. Cobertura consulta preconcepcional en AP (consultas preconcepcional en AP / total partos asistidos) x 100	(Pendiente iniciar serie)					CSPE. Sv Estadística Sanitaria. + SAS.
	I-OG2a-04. Cobertura consulta preconcepcional en Sv Obstetr. y Ginecología. (consultas preconcepcional en Sv Obstet. y Gin. / total partos asistidos) x 100	(Pendiente iniciar serie)					CSPE. Sv Estadística Sanitaria. + SAS.
	I-OG2a-05. Cobertura TPNI (TPNI practicados por la SSPA / total partos asistidos) x 100	5,8	5,8	-	%	2022	CSPE. Sv Estadística Sanitaria. + Datos aportados por centros.
OG 2b: Mejorar la capacidad para realizar diagnósticos precoz adecuados de ER.	I-OG2b-01. Profesionales estructurales en Genética y Laboratorio por estudios genéticos realizados (ratio). (Profesionales en Genética y Laboratorio/ estudios realizados) x 100	(Pendiente iniciar serie)					SAS
	I-OG2b-02. Presupuesto asignado a compra de tecnologías avanzadas de diagnóstico genético asistencial ejecutado (%). (Presupuesto ejecutado/ presupuesto asignado a tecnologías avanzadas de diagnóstico genético asistencia) x 100.	(Pendiente iniciar serie)					SAS



Línea estratégica III. ATENCIÓN INTEGRAL							
OBJETIVO	INDICADOR	VALOR DE BASE			Unidad de medida	Fecha	Fuente
		Total	Mujer	Hombre			
OG 3a: Agilizar el acceso al diagnóstico	I-OG3a-01. Tiempo de espera promedio para diagnóstico.	6,2	6,7	5,6	años	2022 (*)	CSPE. InfoWEB.BPS.RAER. Elaboración propia
OG 3b: Mejorar el abordaje humanizado de la atención a pacientes y familias.	I-OG3b-02. Pacientes con ER atendidos por especialistas en psicología o podología (%) (Pacientes ER atendidos en psicología o podología/ total pacientes ER) x 100	(Pendiente iniciar serie)					CSPE. InfoWEB.

Línea estratégica IV. TERAPIAS							
OBJETIVO	INDICADOR	VALOR DE BASE			Unidad de medida	Fecha	Fuente
		Total	Mujer	Hombre			
OG 4a: Ampliar la cobertura de tratamientos disponibles para la atención.	I-OG4a-01. Variación interanual en la dispensación medicamentos huérfanos en hospitales del SAS (en €) [(dispensación MH en € periodo t – dispensación MH en € periodo t-1) / dispensación MH en € periodo t-1] x 100	14,9	-	-	Tasa (x 100)	2022-23	SAS. Sv Farmacia Hospitalaria y Suministros Farmacéuticos. Sistema de información FARMA
OG 4b: Agilizar procesos para reducir el tiempo de espera en el acceso a los tratamientos.	I-OG4b-01. Mediana de tiempo entre fecha de autorización para comercialización de medicamentos aprobados y disponibilidad para pacientes.	23,8	-	-	meses	2022 (*)	C IQVIA. EFPIA Patients W.A.I.T. Indicator 2022 Survey. Published April 2023. (*) dato nacional
	I-OG4b-01. Tiempo medio de espera en el acceso a tratamientos en el SPPA. (tiempo de espera a tratamientos / pacientes en tratamiento)	(Pendiente iniciar serie)					SAS
OG 4c: Mejorar la adecuación de los tratamientos.	I-OG4c-01. Procedimientos autorizados para la fabricación y uso de medicamentos CART-T.	6	-	-	número	2023	SAS. Directorio de unidades y procedimientos de referencia.



Línea estratégica V. INVESTIGACIÓN							
OBJETIVO	INDICADOR	VALOR DE BASE			Unidad de medida	Fecha	Fuente
		Total	Mujer	Hombre			
OG 5: Incrementar las actividades de investigación sobre ER, aplicando la perspectiva de género en el proceso y en contenidos.	I-OG5a-01. Variación en proyectos de investigación sobre ER activos. (proyectos en periodo t – proyectos en periodo t-1)	1	-	-	número	2022-23	CSPE. Fundación Progreso y Salud.
	I-OG5a-02. Variación en estudios clínicos vinculados a medicamentos para ER. (estudios clínicos en periodo t – estudios clínicos en periodo t-1)	-26	-	-	número	2022-23	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. REEC
	I-OG5a-03. Estudios epidemiológicos realizados, con perspectiva de género e interseccional.	(Pendiente iniciar serie)					Consejería de Sanidad, Presidencia y Emergencias

Línea estratégica VI. FORMACIÓN							
OBJETIVO	INDICADOR	VALOR DE BASE			Unidad de medida	Fecha	Fuente
		Total	Mujer	Hombre			
OG 6: Mejorar las competencias profesionales acerca de las ER, atendiendo a la perspectiva de género.	I-OG6a-01. Variación en profesionales formados en ER (tasa). [(profesionales formados en ER periodo t – profesionales formados en ER en periodo t-1) /profesionales formados en ER en periodo t-1)] x 100	(Pendiente iniciar serie)					SAS

Línea estratégica VII. PARTICIPACIÓN CIUDADANA							
OBJETIVO	INDICADOR	VALOR DE BASE			Unidad de medida	Fecha	Fuente
		Total	Mujer	Hombre			
OG 7: Contribuir a empoderar el movimiento asociativo vinculado a la atención a personas con ER.	I-OG7a-01. Asociaciones participantes en actuaciones vinculadas al PAPER .	(Pendiente iniciar serie)					CSPE. Coordinación del PAPER

(*) Este panel de indicadores de resultados e impactos es una propuesta inicial a modo de punto de partida. El sistema de indicadores se irá construyendo y perfeccionando a lo largo del horizonte temporal de vigencia del PAPER.

