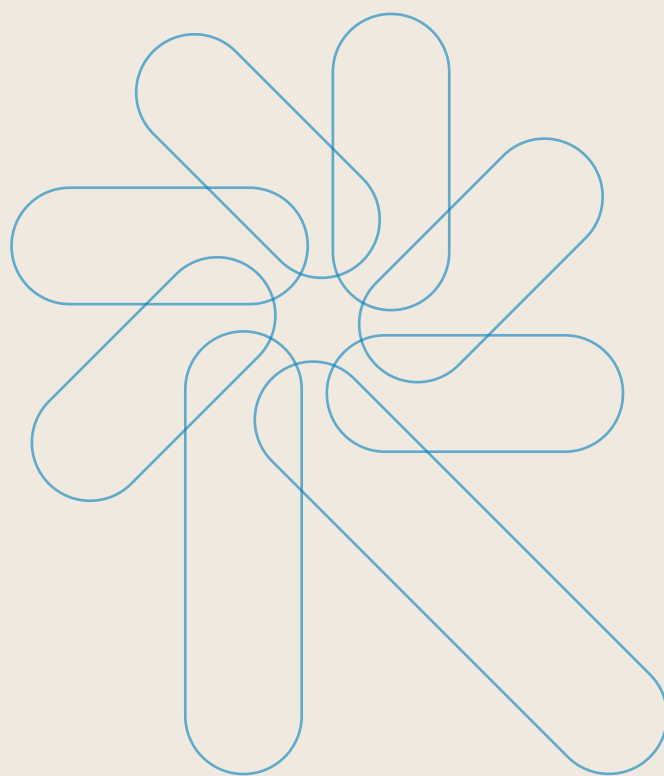




ESTRATEGIA
GALEGA EN
**ENFERMIDADES
RARAS**
2021/2024



**Estratexia Galega en
Enfermidades Raras
2021/2024**

Edita: Xunta de Galicia
Consellería de Sanidade
Servizo Galego de Saúde
Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria

Lugar: Santiago de Compostela
Año: 2021
Depósito legal: C 1019-2021
Edición de contidos, deseño e maquetación: Growcom
Impresión: Agencia Gráfica



ESTRATEGIA
GALEGA EN
**ENFERMIDADES
RARAS**
2021/2024

XUNTA DE GALICIA

Consellería de Sanidade

Servizo Galego de Saúde

Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria

Santiago de Compostela

2021

ÍNDICE

01

- 6/ **Autoría**
- 9/ **Prólogo**
- 12/ **Abreviaturas, siglas e acrónimos**

15/ **Introdución**

- 16/ Contexto
- 17/ Xustificación
- 19/ Metodoloxía

02

25/ **Obxectivos e dimensión**

- 26/ Obxectivos
- 27/ Dimensión

03

31/ **Situación actual**

- 32/ Centros, servizos e unidades de referencia
- 35/ Redes Europeas de Referencia (ERN)
- 38/ Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica

04

41/ Modelo estratéxico

- 42/ Fontes e estrutura
- 44/ Eixes estratéxicos
 - 44/ Eixe 1. Desenvolvemento do Rexistro Galego de Enfermidades Raras
 - 49/ Eixe 2. Reforzo da prevención primaria e secundaria de ER
 - 56/ Eixe 3. Normalización da asistencia sanitaria
 - 100/ Eixe 4. Mellora do acceso ás terapias farmacolóxicas e non farmacolóxicas
 - 106/ Eixe 5. Impulso da coordinación sociosanitaria e a participación cidadá
 - 113/ Eixe 6. Fomento da formación e divulgación entre profesionais, pacientes, familiares e cidadanía
 - 118/ Eixe 7. Promoción da investigación e da obtención de resultados en saúde
- 126/ Plan de comunicación
- 129/ Seguimento e avaliación

131/ Bibliografía

137/ Anexo

- 137/ Listaxe de participantes en análise *Lean*

AUTORÍA

Coordinadoras

Vázquez Mourelle, Raquel

Subdirectora Xeral de Atención Hospitalaria.
Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria.
Servizo Galego de Saúde.

Durán Parrondo, Carmen

Directora Xeral de Saúde Pública.
Subdirectora Xeral de Atención Hospitalaria
(2017-2020). Servizo Galego de Saúde.

Benito Torres, Consuelo

Facultativa especialista da Área de Xeriatria.
Técnica do Servizo de Atención Hospitalaria.
Subdirección Xeral de Atención Hospitalaria.
Servizo Galego de Saúde.

Grupo de traballo

Couce Pico, M.^a Luz

Xefa do Servizo de Neonatoloxía. Complexo
Hospitalario Universitario de Santiago de
Compostela. Área Sanitaria de Santiago de
Compostela e Barbanza.

De Pazos Liaño, M.^a del Carmen

Traballadora social do Centro de Saúde
Fontenla Maristany. Área Sanitaria de Ferrol.

Fernández Silva, M.^a Jesús

Médica de familia. Centro de Saúde Quiroga.
Área Sanitaria de Ourense, Verín e O Barco de
Valdeorras.

Galdo Sierra, Margarita

Enfermeira do Hospital de Día de Pediatría.
Complexo Hospitalario Universitario da
Coruña. Área Sanitaria da Coruña e Cee.

García Sixto, Montserrat

Médica. Xefa do Servizo de Atención
Hospitalaria. Subdirección Xeral de Atención
Hospitalaria. Servizo Galego de Saúde.

Gómez Ruíz, Rodrigo

Subdirección Xeral de Atención Hospitalaria.
Servizo Galego de Saúde.

Lema Oreiro, Martina

Farmacéutica especialista en farmacia
hospitalaria. Técnica do Servizo de Xestión de
Prestación Farmacéutica. Subdirección Xeral
de Farmacia. Servizo Galego de Saúde.

Loidi Fernández, Lourdes

Xefa de laboratorio. Fundación Pública Galega
de Medicina Xenómica.



Núñez Fernández, Marta

Facultativa especialista da Área de Pneumoloxía. Complexo Hospitalario Universitario de Vigo. Área Sanitaria de Vigo.

Rivera Gallego, Alberto José

Facultativo especialista da Área de Medicina Interna. Complexo Hospitalario Universitario de Vigo. Área Sanitaria de Vigo.

Rivera García, Susana

Facultativa especialista da Área de Medicina Interna. Complexo Hospitalario Universitario da Coruña. Área Sanitaria da Coruña e Cee.

Rueda Núñez, Fernando

Facultativo especialista da Área de Pediatría. Coordinador funcional da Unidade de Cardiología Infantil. Complexo Hospitalario Universitario da Coruña. Área Sanitaria da Coruña e Cee.

San José González, Miguel Ángel

Facultativo especialista na Área de Pediatría. Centro de Saúde Fingoi. Área Sanitaria de Lugo, Cervo e Monforte de Lemos.

Sopeña Pérez-Argüelles, Bernardo

Facultativo especialista na Área de Medicina Interna. Complexo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza.

Touceda Martínez, Mar

Enfermeira. Centro de Saúde da Parda. Área Sanitaria de Pontevedra e O Salnés.

Co aval científico de:

- / Asociación Galega de Enfermaría Familiar e Comunitaria (AGEFEC).
- / Sociedade Galega de Cardiología (SOGACAR).
- / Sociedade Galega de Endocrinología, Metabolismo e Nutrición (SGENM).
- / Sociedade Galega de Medicina Física e Rehabilitación (SOGARMEF).
- / Sociedade Galega de Medicina Interna (SOGAMI).
- / Sociedade Galega de Neuroloxía (SGN).
- / Sociedade de Pedatría de Galicia (SOPEGA).

Coa colaboración de:

- / Federación Galega de Enfermidades Raras e Crónicas (FEGEREC).
- / Asociación de Enfermos Musculares (ASEM).
- / Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis (AEEG).
- / Asociación Galega de Hemofilia (AGADHEMO).





PRÓLOGO

Os anos 2020 e 2021 estarán marcados sempre pola pandemia da covid-19, unha situación excepcional que puxo os sistemas sanitarios no foco da atención e no centro de todas as actuacións, e que mudou, como non podía ser doutro xeito, a folla de prioridades dos servizos de saúde, tamén do galego.

Pero sería inxusto dicir que en todo este tempo os nosos profesionais só se ocuparon da pandemia, pois fixeron do lema “a sanidade é moito máis que covid” a súa máxima e o seu compromiso, garantindo os máis altos niveis de calidade asistencial, investigación e innovación das demais patoloxías.

É grazas a isto polo que hoxe estamos en disposición de presentar a Estrategia Galega en Enfermidades Raras. Tras ela hai un traballo en equipo, intenso e enriquecedor, entre pacientes, familiares, profesionais e a Administración.

Un plan que forma parte dun todo, que é o que dá sentido a cada unha das decisións que tomamos e a cada unha das accións que desenvolvemos desde a Consellería de Sanidade: a estratexia global de saúde. Nela a asistencia integral é multidisciplinaria; unha organización centrada no paciente e un doente implicado en todo o proceso son os seus eixes principais. Preténdese ofrecer unha atención eficiente, de máxima calidade e axustada a cada caso.

E, así, con esta mesma filosofía xurdiu este plan de atención das enfermidades raras. Quero agradecer o esforzo e xenerosidade de todos os que contribuíron a acadalo, porque non só traballaron moito e ben, senón que o fixeron buscando sempre puntos de mellora, rompendo inercias e cun obxectivo moi claro: atender tanto os doentes como as súas familias, o seu principal sostén.

Falar de enfermidades raras é falar de doenzas crónicas, dexenerativas, a maioría xenéticas, e que, con frecuencia, afectan máis dun órgano ou sistema; isto fai indispensable unha abordaxe integral do paciente por diferentes profesionais, e fuxir, polo tanto, da fragmentación na asistencia.



Neste senso, en 2018, constituíuse un grupo de traballo conformado por profesionais relacionados coa xestión destas patoloxías. Un dos primeiros pasos foi abordar a situación da que se partía e, para iso, empregouse a metodoloxía *Lean*, coa que se afondou no coñecemento das necesidades dos pacientes, familiares e profesionais; é este un dos puntos fundamentais deste plan.

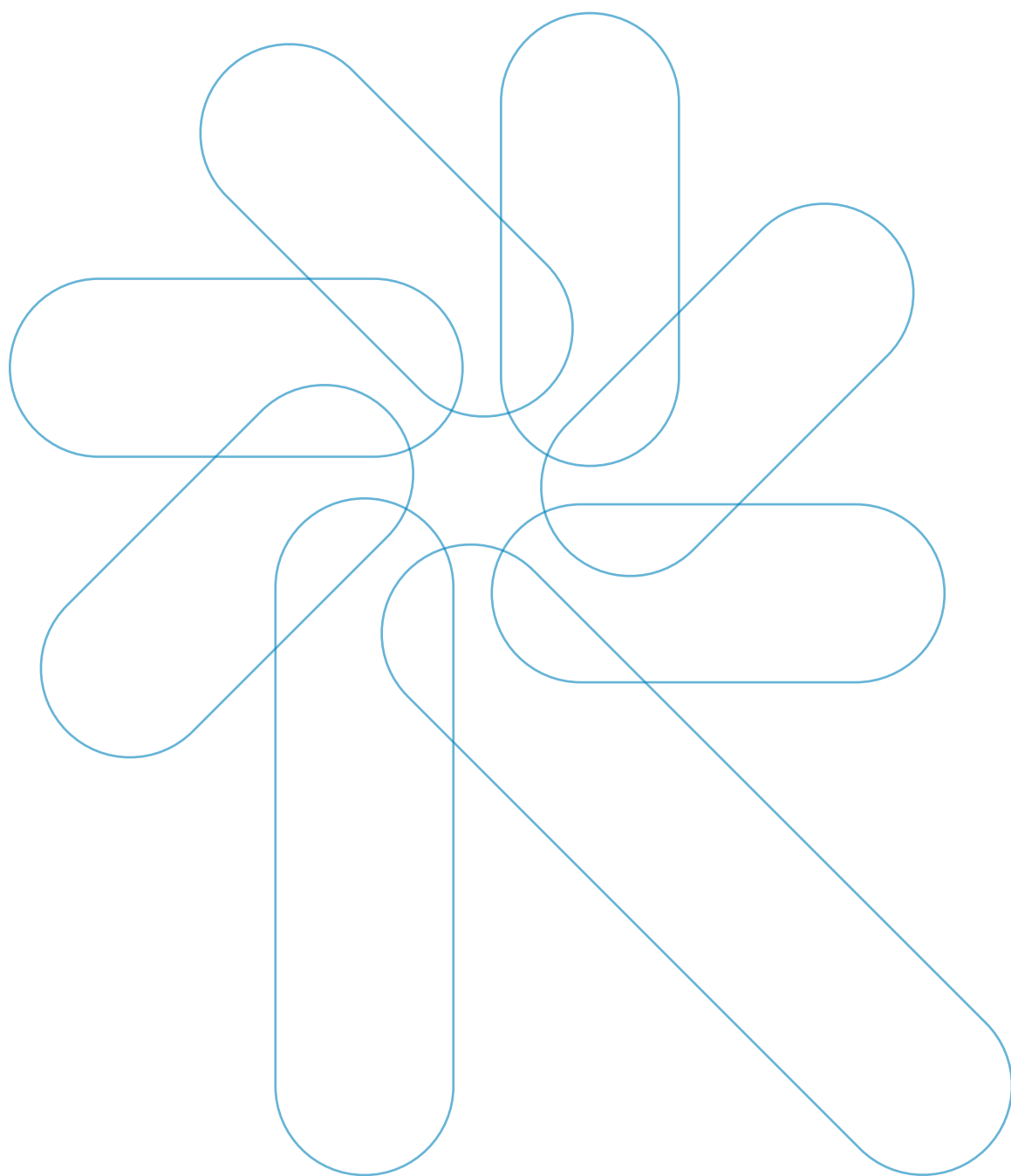
Así, tras esta análise, púxose de manifesto a necesidade de mellorar os tempos de diagnóstico, de ter un camiño definido na atención, de contar cun profesional de referencia que aglutine a información e que sexa o principal interlocutor co paciente e coa súa familia. Neste contexto, unha palabra destacou por riba de todas: a empatía. Porque, no tratamento das enfermidades raras, a calidade humana dos profesionais faise imprescindible no labor asistencial aos pacientes e ás súas familias. O reto deste tipo de doenzas non é fácil, o que nos obriga a desenvolver un traballo en equipo e en rede, a facer uso das novas e máis avanzadas tecnoloxías, a progresar no campo da xenética, a impulsar a investigación e a formación; e a apostar pola coordinación sociosanitaria e a participación da cidadanía.

Este complexo mundo das enfermidades raras ábrenos a posibilidade de traballar xuntos e coordinados, centrando toda a atención nas necesidades dos pacientes. Para nós, para toda a Consellería de Sanidade e para todo o Servizo Galego de Saúde, as enfermidades raras son un problema de saúde prioritario e así o imos atender.

Julio García Comesaña

Conselleiro de Sanidade





ABREVIATURAS, SIGLAS E ACRÓNIMOS

ACIS	Axencia de Coñecemento en Saúde
AH	Atención hospitalaria
AP	Atención primaria
CIBER	Centro/s de investigación biomédica en rede
CISNS	Consello Interterritorial do Sistema Nacional de Saúde
CNRHA	Comisión Nacional de Reprodución Humana Asistida
CSUR	Centros, servizos e unidades de referencia
DXP	Diagnóstico xenético preimplantacional
ECG	Electrocardiograma
EMC	Enfermidade/s metabólica/s conxénita/s
EPF	Enfermidade/s pouco frecuente/s
ER	Enfermidade/s rara/s
ERN	European Reference Network/s (Rede/s europeas de referencia)
FIV	Fecundación <i>in vitro</i>
FPGMX	Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica
GMX	Grupo de Medicina Xenómica
HCE	Historia clínica electrónica
HEXIN	Plataforma de Explotación de Información e Xestión de Datos Clínicos e Epidemiolóxicos



IIER	Instituto de Investigación de Enfermidades Raras
IRDIRC	International Rare Diseases Research Consortium (Consortio Internacional de Investigación en Enfermidades Raras)
ISCIII	Instituto de Saúde Carlos III
PCN	Programa de Cribado Neonatal
ReeR	Rexistro Estatal de Enfermidades Raras
REpIER	Rede Epidemiolóxica de Investigación en Enfermidades Raras
REGA	Rexistro Galego de Enfermidades Raras
RETIC	Redes temáticas de investigación cooperativa en saúde
RM	Resonancia magnética
RX	Radiografía
Sergas	Servizo Galego de Saúde
SIO	Servizos de información e orientación
SNS	Sistema Nacional de Saúde
TA	Tensión arterial
UDeTEMC	Unidade de Diagnóstico e Tratamento de Enfermidades Metabólicas Conxénitas
UFM	Unidade funcional multidisciplinaria





01

15/ **Introducción**

16/ Contexto

17/ Xustificación

19/ Metodoloxía

01. INTRODUCCIÓN

Contexto

A Unión Europea define como enfermidade rara (ER), minoritaria ou pouco frecuente aquela que, con perigo de morte ou invalidez crónica, ten unha prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes.

Estímase que existen entre 6.000 e 8.000 enfermidades raras diferentes. Aínda que de forma illada son pouco frecuentes, en conxunto adquiren unha grande importancia, xa que afectan entre un 5 % e un 7 % da poboación. En Galicia, isto tradúcese nuns 200.000 afectados e afectadas.

Desde a perspectiva médica, as ER caracterízanse polo gran número e a ampla diversidade de desordes e síntomas que varían non só dunhas enfermidades a outras, senón tamén dentro da mesma patoloxía.

Malia este contexto de altísima complexidade, o modelo actual de atención e aproximación ás ER no Sistema Nacional de Saúde baséase en estruturas ríxidas e ordenadas arredor dunha patoloxía ou problemática concreta e cunha xestión moi centrada en especialidades médicas.

Pola contra, as dificultades na detección temperá e na xestión integral das ER requiren agrupar o coñecemento para facer posible a abordaxe das patoloxías baixo unha nova dimensión integral, concentrando os casos para unha axeitada atención.



Xustificación

Unha das características comúns a moitas ER é a gran morbilidade e mortalidade que levan asociada. Isto evidencia que, se cuantitativamente as ER son moi importantes, cualitativamente non o son menos, o que debería axudar a situalas no lugar que lles corresponde no marco da saúde pública, tanto en Galicia como a nivel global.

Con frecuencia, estas patoloxías poñen en risco a vida do paciente e requiren unha prolongada asistencia sanitaria. A dificultade do diagnóstico e a falta de tratamentos efectivos en moitos casos engádense aos factores que empeoran a esperanza e calidade de vida destas persoas.

Algunhas das características que poñen de manifesto o impacto sanitario das ER no seu conxunto son:

- / Alta complexidade etiolóxica, diagnóstica e evolutiva.
- / Limitacións para dispoñer de tratamentos curativos ou baixa accesibilidade a estes.
- / Necesidade de contar cunha abordaxe específica, xa que, ao contrario que as enfermidades crónicas prevalentes, as ER non son motivo de actuacións de saúde programadas para os efectos de xestión, provisión e coordinación de servizos.
- / Tendencia á cronicidade e á discapacidade, a maioría das veces cun alto custo familiar, social e sanitario.
- / Importante carga de enfermidade e/ou limitación da calidade de vida nas persoas afectadas e nas do seu contorno.
- / Escaseza de información de utilidade para as persoas afectadas e para os profesionais responsables da súa atención.
- / Falta de desenvolvemento axeitado de competencias específicas entre o persoal sanitario.
- / Inequidade no acceso a unha completa atención sanitaria, ao requirir medios de prevención, diagnóstico e tratamento especialmente custosos ou complexos (análises xenéticas, medicamentos orfos).



No ano 2009, o daquela Ministerio de Sanidade, Servizos Sociais e Igualdade (actual Ministerio de Sanidade, Consumo e Benestar Social) puxo en marcha a Estratexia en Enfermidades Raras do Sistema Nacional de Saúde, cuxa primeira versión foi aprobada polo Consello Interterritorial do Sistema Nacional de Saúde o 3 de xuño. Este documento representa o consenso entre este ministerio, o de Economía e Competitividade (actual Ministerio de Asuntos Económicos e Transformación Dixital), as comunidades autónomas, as asociacións de pacientes e as sociedades científicas.

O documento, que foi obxecto de actualización o 11 de xuño de 2014, establece un conxunto de obxectivos e recomendacións para contribuír a mellorar a calidade das intervencións e os resultados dos servizos e da atención sanitaria en relación coas ER. O seu contido está baseado na información e evidencia científica dispoñible, na excelencia clínica e na equidade, baixo o principio de propoñer accións de forma realista en función dos recursos dispoñibles e do ámbito das competencias das comunidades autónomas.

Esta estratexia estatal desenvolve sete liñas de actuación:

- 1. Información sobre as enfermidades raras.
- 2. Prevención e detección precoz.
- 3. Atención sanitaria.
- 4. Terapias.
- 5. Atención sociosanitaria.
- 6. Investigación.
- 7. Formación.

A Consellería de Sanidade e o Servizo Galego de Saúde (Sergas) da Xunta de Galicia recollen na súa Estratexia Sergas 2020 unha liña específica (liña estratéxica 3) para orientar a estrutura de prestación de servizos ás necesidades dos pacientes crónicos. No marco desta liña inclúese o Plan Autonómico de Enfermidades Raras, dirixido ao desenvolvemento coordinado, multidisciplinario e relacional da estratexia de abordaxe das enfermidades raras do Sistema Nacional de Saúde (SNS) en Galicia.

Con esta finalidade, a Subdirección Xeral de Atención Hospitalaria, coa colaboración dun grupo de traballo multidisciplinario representativo de todas as áreas sanitarias, elaborou esta Estratexia Galega en Enfermidades Raras 2021-2024, que define as pautas de traballo para realizar unha abordaxe integral das ER na nosa comunidade.



Metodoloxía

O proceso de elaboración desta estratexia comezou en outubro de 2018. Atendendo ás peculiaridades e á complexidade na abordaxe integral das ER, o primeiro paso foi a constitución dun grupo de traballo multidisciplinario, composto por profesionais de atención primaria e hospitalaria cunha vinculación directa coa xestión, coordinación e tratamento deste tipo de enfermidades. Este grupo foi o encargado de realizar un primeiro diagnóstico da situación actual, ao que seguiu a definición de retos e a proposta de solucións.

Posteriormente, coa finalidade de afinar o diagnóstico, realizouse un traballo de análise de situación utilizando a metodoloxía *Lean Healthcare*. Esta baséase na aplicación dos principios *Lean* á prestación de servizos sanitarios, o que implica a eliminación das ineficiencias para lograr que todo o traballo relacionado coas ER proporcione valor e cumpra coas necesidades do paciente.

Esta análise tivo lugar durante o mes de decembro de 2018, período no que se realizaron entrevistas a máis de 60 profesionais relacionados coa atención de ER e a 14 persoas afectadas e familiares seleccionados coa participación da Escola Galega de Saúde para Cidadáns, a través da Federación Galega de Enfermidades Raras e Crónicas (FEGEREC).

Na fase de entrevistas empregouse o sistema de mapas de fluxo de valor (*value stream mapping*) para analizar os fluxos que forman parte do proceso e se interrelacionan durante o seu desenvolvemento: pacientes, materiais, medicación, instrumental, equipos, profesionais e información.

A información obtida céntrase en:

- / **Datos descritivos do proceso.** Número de persoas sospeitosas de enfermidade rara atendidas, orixe e destino destas, evolución típica e servizos implicados, entre outros.
- / **Valor achegado.** Que valor achega cada profesional en cada etapa do proceso para o/a paciente desde o punto de vista tanto asistencial ou terapéutico como non asistencial.
- / **Valor percibido.** Que valor percibe o/a paciente en cada etapa dese proceso.
- / **Outra información cualitativa de interese.**



Así pois, a análise proporcionada por todo o persoal sanitario que interactúa cunha ER e a súa visión desde distintos centros (Santiago de Compostela, A Coruña e Vigo), así como a percepción de pacientes e familiares, fornecéronlle ao grupo de traballo a información precisa para obxectivar o proceso asistencial desde un punto de vista integral e descubrir as oportunidades de mellora, identificando as actividades que non achegan valor (denominadas no método *Lean* co concepto xaponés *muda*, que significa inútil).

A continuación, detállanse os resultados clave do proxecto de diagnóstico de situación en función das súas fontes:

Entrevistas cos profesionais

As entrevistas contaron coa participación de persoal do Sergas de diferentes perfís: facultativos/as de diversas especialidades médico-cirúrxicas, enfermeiros/as, traballadores/as sociais, psicólogos/as, etc., que compartiron a súa visión ao longo de todo o proceso asistencial (prediagnóstico, diagnóstico e seguimento) e a todos os niveis (atención hospitalaria e atención primaria).

Como resultado, identificáronse numerosas oportunidades de mellora, entre as que cabe destacar:

OPORTUNIDADES

- / Incrementar a sospeita de enfermidade rara en atención primaria, o que reduciría o tempo de diagnóstico.
- / Mellorar a relación entre o hospital e a atención primaria e entre os servizos hospitalarios.
- / Identificar un/unha profesional de referencia que aglutine toda a información e achegue a visión de conxunto.
- / Coordinar a realización de probas complementarias evitando duplicidades.
- / Informar dos recursos dispoñibles (especialmente dos relacionados coa asistencia social e psicolóxica).
- / Reforzar a atención temperá para mellorar o acceso a fisioterapia e outras actividades por parte dos pacientes.



Grupos focais con pacientes e familiares

As entrevistas con profesionais complementáronse con grupos focais formados por pacientes e familiares para coñecer a experiencia percibida durante o proceso de atención.

Os obxectivos perseguidos nestes grupos resúmense na necesidade de coñecer:

OBXECTIVOS

- / O valor requirido polos pacientes na atención das súas patoloxías (ER).
- / O fluxo dos/as pacientes durante todo o proceso.
- / O fluxo de información ao longo do proceso.

Para a determinación do valor principal (o relativo á experiencia clínica ou curativa) e do valor asociado (relacionado con outros factores: humanización, comunicación, alimentación, etc.) percibido polos pacientes, empregouse a técnica de investigación cualitativa de grupos focais, onde a discusión colectiva se utiliza como un medio para xerar entendemento profundo sobre as experiencias e crenzas dos participantes.

As tres sesións realizadas en Santiago de Compostela, A Coruña e Vigo transcorreron de forma moi positiva. Como resultado, obtívose unha visión dos pacientes na que en xeral os dous compoñentes (valor principal e valor asociado) apareceron de forma clara.

Varios dos aspectos resultantes dos grupos focais coincidiron cos manifestados polos/as profesionais, apuntando á necesidade de:

NECESIDADES

- / Mellorar a comunicación e a empatía, de maneira que os/as profesionais proporcionen información no lugar e no momento axeitado para cada paciente e/ou familia.
- / Garantir prazos de espera razoables para citación de probas e consultas.
- / Establecer un proceso regulado de transición de paciente pediátrico/a a adulto.



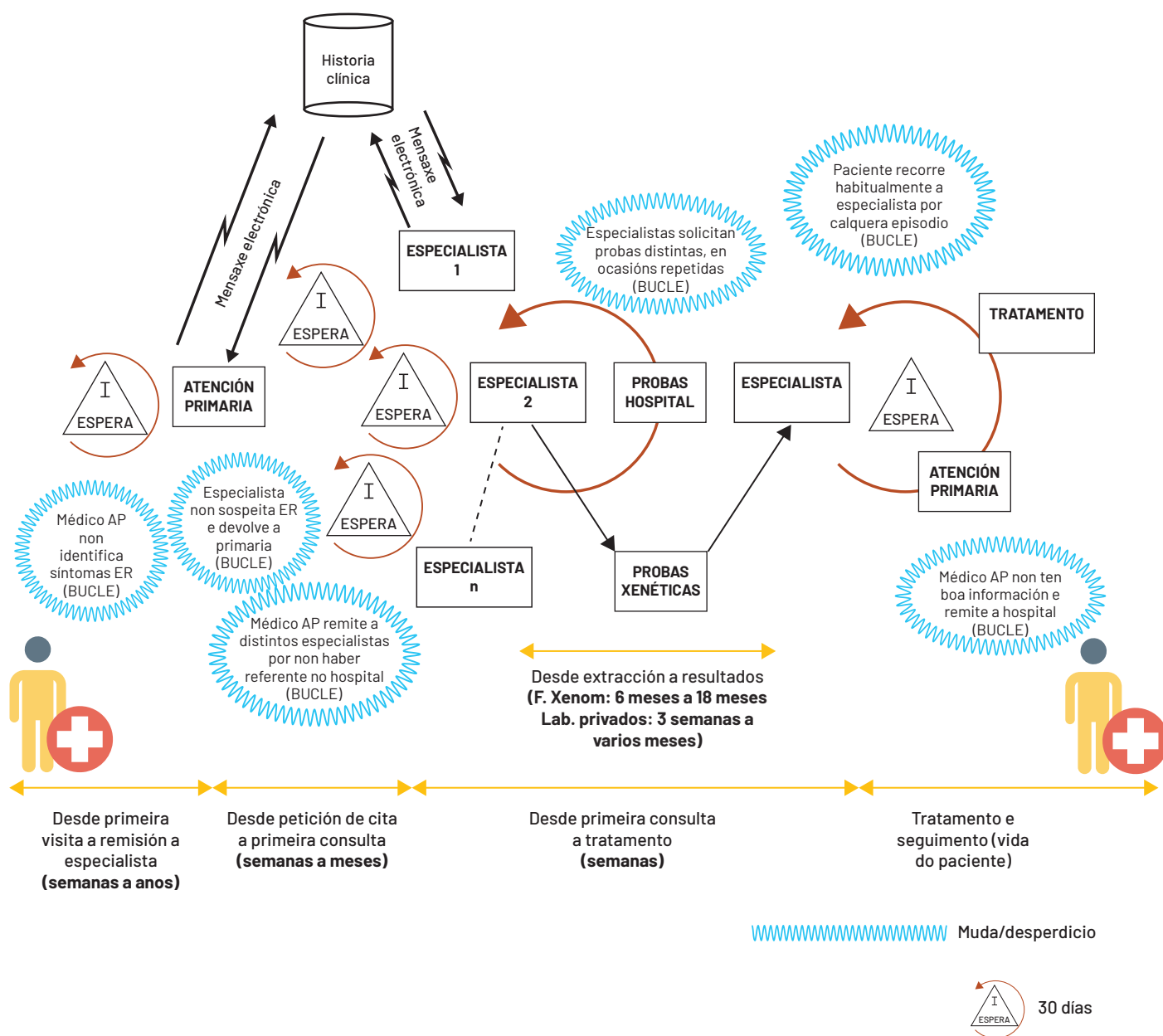
INQUIETUDES

De forma concreta, as persoas participantes manifestaron as seguintes inquietudes:

- / Queren sentirse tratados/as como persoas, non como casos.
- / Buscan profesionais que os acompañen durante o proceso e que supoñan un punto de apoio, achegando seguridade e tranquilidade.
- / Necesitan información e orientación acerca da súa evolución e o seu futuro, así como de terapias e aspectos xenéticos.
- / Descoñecen os fluxos e os circuitos asistenciais, tanto en atención primaria como no hospital.

O resultado reflíctese a través do seguinte diagrama:





A análise das necesidades manifestadas por profesionais e pacientes e a revisión da bibliografía existente permitíronlle ao grupo de traballo definir esta estratexia, as súas liñas e os seus obxectivos.

O valor diferencial da metodoloxía empregada reside en partir da necesidade de entender o que realmente está a acontecer na abordaxe actual das ER para pasar a deseñar un novo modelo de organización asistencial que considere novos circuitos e fluxos.





02

25/ **Objetivos e dimensión**

26/ Objetivos

27/ Dimensión

02. OBXECTIVOS E DIMENSIÓN

Obxectivos

A estratexia describe os obxectivos e as actuacións que cómpre desenvolver para prestar unha asistencia de calidade e equitativa no eido das enfermidades raras. Estes organízanse en sete eixes estratéxicos, con accións que serán despregadas de xeito gradual.

Obxectivo xeral

O obxectivo central da estratexia é establecer un novo modelo asistencial para as ER, optimizado e baseado en criterios homoxéneos para garantir un prazo de diagnóstico máis reducido, menor variabilidade no manexo do/a paciente e unha xestión máis áxil, coordinada e eficiente.

Obxectivos específicos

- / Establecer un novo modelo de atención das ER aglutinando o coñecemento en novas unidades áxiles e dinámicas.
- / Mellorar os tempos de diagnóstico.
- / Reforzar o peso da atención primaria na atención ás persoas afectadas.
- / Fortalecer o traballo en rede para acelerar o diagnóstico e seguimento baixo un enfoque multidisciplinario.
- / Facilitar o emprego de ferramentas tecnolóxicas que axilien os trámites.
- / Definir un itinerario formativo en competencias e coñecementos específicos integrado no plan de formación anual e dirixido a persoal sanitario de atención primaria e hospitalaria e tamén a profesionais do ámbito social.
- / Garantir a equidade no acceso a medicamentos orfos.



/ Promover a participación en grupos de investigación nacionais e internacionais no campo das ER.

/ Impulsar a coordinación sociosanitaria e a participación cidadá.

Dimensión

O noso sistema público de saúde enfróntase a retos sen precedentes. O incremento da esperanza de vida da poboación e, en consecuencia, o aumento das patoloxías crónicas obrigan a reorientar as estruturas sanitarias para prestar a atención que estes pacientes requiren.

A esta flexibilización estrutural súmase a evolución tecnolóxica experimentada por Galicia na última década, que permitiu o desenvolvemento da historia clínica electrónica única e a dixitalización da información sanitaria.

En conxunto, os dous factores posibilitan un contorno favorable para avanzar cara a un novo horizonte nun contexto complexo como é o das ER.

Principios do novo modelo de abordaxe das ER

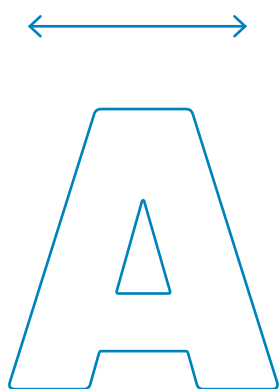
MODELO ACTUAL		MODELO FUTURO
Servizos fragmentados	→	Atención integral
Orientación á enfermidade xa establecida	→	Orientación ao diagnóstico precoz e preimplantacional
Fragmentación e superespecialización	→	Coordinación de recursos e servizos
Silos de coñecemento	→	Concentración de coñecemento
Traballo individual	→	Traballo en rede
Foco nos fluxos asistenciais	→	Foco nas necesidades do paciente
Xerarquización de estruturas	→	Atención multidisciplinaria coordinada
Orientación ao proceso	→	Orientación aos resultados en valor



Galicia atópase nunha situación diferencial favorable para iniciar con optimismo este proceso de transformación: unha dimensión xeográfica manexable, unha sólida estrutura de servizos, unha dotación de profesionais con alta cualificación, un sistema único de historia clínica e unha traxectoria de resultados en saúde contrastada e recoñecida.

Para abordar a evolución ao modelo futuro de xestión das ER, esta estratexia traballa sobre tres dimensións:

- A. Dimensión organizativa.
- B. Dimensión de pacientes e familiares.
- C. Dimensión de información e xestión de recursos.



A. Dimensión organizativa

A dimensión organizativa na atención ás persoas afectadas por ER é un elemento clave para entender os pasos cara a un novo modelo. No actual, o sistema caracterízase por:

- / Limitado coñecemento por parte do persoal sanitario, tanto en relación coas patoloxías raras e cos síntomas que deben indicar a sospeita como no relativo ao procedemento de atención e os referentes no centro hospitalario.
- / Deficiencias de comunicación entre atención primaria e hospitalaria, así como dentro do hospital. A inexistencia de canles específicas para ER limita a comunicación ás relacións persoais entre profesionais ou ás canles habituais para derivación.
- / Ausencia de procedementos específicos para a atención de ER, salvo excepcións (metabolopatías, esclerose lateral amiotrófica, cardiopatías conxénitas e cardiopatías familiares).



B. Dimensión de pacientes e familiares

Cómpre traballar con pacientes e familiares para contar cunha visión integral na abordaxe das enfermidades raras, na que se teñan en conta todas as súas peculiaridades e dificultades.

A enorme complexidade das ER, debida á súa diversidade e ás súas interaccións con máis dunha ou varias especialidades médicas, xera na persoa afectada e nos seus familiares a sensación de que emprenden unha viaxe chea de dificultades asociadas á incerteza, ao diagnóstico e ao tránsito polo sistema de saúde. Neste contexto, e desde a perspectiva formativa e divulgativa, será imprescindible a colaboración coa Escola Galega de Saúde para Cidadáns.

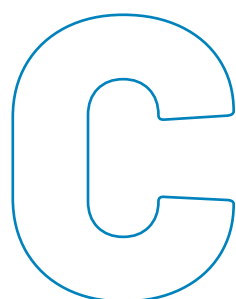


A escola, na que participan profesionais do Sergas, persoas afectadas por algunha enfermidade e asociacións de pacientes, está orientada á formación e información da cidadanía para mellorar a toma de decisións nos seus procesos de saúde-enfermidade.

Esta entidade é un axente interlocutor fundamental para entender as necesidades das persoas afectadas e os seus familiares. O seu nexos coas asociacións posibilita, a través do Consello Asesor de Pacientes, ter un contacto próximo e realizar unha escoita continua da perspectiva dos pacientes.



C. Dimensión de información e xestión de recursos



A terceira dimensión céntrase na riqueza da información extraída e compartida na historia clínica electrónica e nas vantaxes que ofrece o uso de ferramentas internas de análise de datos para a detección das ER baseándose en criterios de consenso de signos e síntomas clínicos. Neste último aspecto, a continua evolución dos sistemas de *big data* e os seus algoritmos facilitará cada vez máis a xestión dos recursos, enriquecendo o cambio de modelo na abordaxe das ER.

Os datos convertéronse nun activo de extraordinario valor para moitas organizacións, e na sanitaria son, sen lugar a dúbidas, un dos de maior impacto. Non obstante, a simple acumulación de información non é suficiente. Rexistrar, clasificar, filtrar e utilizar os datos mediante unha análise exhaustiva e intelixente faise imprescindible para convertelos en verdadeiros activos e xeradores de valor para a nosa organización.

O Sergas é pioneiro no desenvolvemento de ferramentas de explotación de información e xestión de datos clínicos e epidemiolóxicos. No marco dos plans de innovación sanitaria H2050 e Innova Saúde, cofinanciados con fondos FEDER, desenvolveuse o proxecto HEXIN, unha ferramenta de analítica de datos cuxo propósito é facilitar a toma de decisións clínicas, proporcionando información para a identificación e clasificación de casos, así como información de xestión.

A fase piloto do proxecto permitiu centrar un dos seus ámbitos de desenvolvemento nas ER, especificamente na Unidade de Diagnóstico e Tratamento de Enfermidades Metabólicas Conxénitas da Área Sanitaria de Santiago de Compostela. Actualmente, tras varios anos de desenvolvemento, estase a traballar no despregamento de algoritmos e regras de decisión que faciliten a detección e identificación de ER.





03

31/ **Situación actual**

- 32/ Centros, servicios e unidades de referencia
- 35/ Redes Europeas de Referencia (ERN)
- 38/ Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica

03. SITUACIÓN ACTUAL

A concentración de coñecemento sobre enfermidades raras prodúcese principalmente, a nivel estatal, nos centros, servizos e unidades de referencia (CSUR) e, a nivel europeo, nas redes europeas de referencia (ERN, polas súas siglas en inglés: European Reference Networks). No ámbito autonómico, a xestión e coordinación das análises xenéticas está concentrada na Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (FPGMX), aínda que, segundo os casos, este tipo de probas tamén poden realizarse no Complexo Hospitalario Universitario da Coruña ou no Complexo Hospitalario Universitario de Vigo.

Centros, servizos e unidades de referencia

A Estrategia en Enfermidades Raras do Sistema Nacional de Saúde de 2014, na súa calidade de iniciativa governamental para a mellora da calidade de vida das persoas con ER, contempla como obxectivo identificar centros de referencia por grupos de enfermidade para garantir un acceso máis amplo a recursos de atención especializada, información e orientación.

A estratexia específica que é imprescindible facilitar o acceso aos recursos especializados ante a evidencia de que, unha vez que as familias identifican servizos ou profesionais realmente capacitados para intervir no diagnóstico e tratamento das persoas con ER, atopan múltiples dificultades para chegar a eles. Estes obstáculos relaciónanse principalmente coa dispersión xeográfica e as trabas burocráticas, polo que resulta necesario analizar e superar as barreiras administrativas, sobre todo entre comunidades autónomas, para facilitar a atención interterritorial. Tamén se recomenda ter en conta que, no medio rural, as dificultades de acceso a recursos (sobre todo especializados) se incrementan.



O Comité de Designación de CSUR, dependente do Consello Interterritorial do Sistema Nacional de Saúde (CISNS), é o órgano que lidera e coordina a identificación e o establecemento dos centros, servizos e unidades de referencia. A presidencia e a secretaría recaen no Ministerio de Sanidade, Consumo e Benestar Social e complétano representantes de todas as comunidades autónomas, a Organización Nacional de Transplantes e a Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias do Instituto de Saúde Carlos III. Todas as súas decisións son por consenso.

Para a atención nun CSUR o paciente deberá ser remitido polo sistema sanitario da comunidade autónoma na que está sendo atendido, en caso de que ningún dos CSUR da súa autonomía se corresponda coa abordaxe da súa enfermidade. Os trámites do proceso de derivación realizaranse a través do Sistema de Información do Fondo de Cohesión Sanitaria (SIFCO), un trámite administrativo a través do cal se comunican os servizos de admisión dos hospitais.

Galicia dispón de varios CSUR, cada un deles especializado na realización dunha técnica, tecnoloxía ou procedemento concretos ou na atención de determinadas patoloxías ou grupos de patoloxías que cumpran unha ou varias das características establecidas no Real decreto 1302/2006, do 10 de novembro, polo que se establecen as bases do procedemento para a designación e acreditación dos centros, servizos e unidades de referencia do Sistema Nacional de Saúde. Os CSUR galegos son:

CSUR

Unidade de Diagnóstico e Tratamento de Enfermidades Metabólicas Conxénitas do Complexo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (CHUS)

Dispón de capacitación e experiencia para o diagnóstico e tratamento dietético-farmacolóxico e multidisciplinario dun amplo número de enfermidades metabólicas hereditarias. Proporciona atención integral a persoas afectadas por un erro conxénito do metabolismo e á súa familia, con continuidade na atención desde a idade pediátrica á adulta.

O seu programa de diagnóstico prevé:

- / Cribado neonatal ampliado para os pacientes cuxo cribado inicial presenta alteración. Determinación de probas basais e estudos funcionais bioquímicos.



- / Laboratorio Central e de Metabolopatías, con implementación de bioquímicas metabólicas para o diagnóstico e seguimento destas enfermidades e de estudos encimáticos e probas xenéticas mediante técnicas de secuenciación masiva.
- / Probas de imaxe, estudo anatomopatolóxico e probas de neurofisioloxía.
- / Valoración de cociente intelectual/cociente de desenvolvemento e outras escalas de función executiva/intelectual.

O programa de tratamento combina o farmacolóxico (axeitado e personalizado), o dietético e nutricional, o psicolóxico e o cirúrxico, ademais de técnicas de diálise e transplante de proxenitores hematopoéticos e de órganos sólidos.

A atención integral ás enfermidades metabólicas conxénitas lévase a cabo de forma coordinada cos servizos de Pediatría e de Medicina Interna, co apoio de Traumatoloxía, Rehabilitación, Gastroenteroloxía, Endocrinoloxía, Pneumoloxía, Neuroloxía, CardioloXía, Otorrinolaringoloxía, Psiquiatría, Cirurxía, Anestesia, Anatomía Patolóxica, Radioloxía, Farmacia e as unidades de Coidados Intensivos e Urxencias.

CSUR

Unidade de Cardiopatías Familiares do Complexo Hospitalario Universitario da Coruña (CHUAC)

Está especializada no conxunto de enfermidades cardiovasculares de causa xenética, con agrupación familiar e posible relación coa morte súbita. Esta última, que pode ser a presentación inicial nalgúns casos, é previble mediante un diagnóstico precoz e unha intervención axeitada. Todas elas son enfermidades hereditarias, o que evidencia a importancia de realizar unha abordaxe familiar e un diagnóstico xenético.

Na unidade realízanse os seguintes procedementos diagnósticos e terapéuticos:

- / Estudo clínico completo (con árbore familiar).
- / Estudo de imaxe (ecocardiografía, cardiorresonancia magnética, cateterismo cardíaco con/sen biopsia cardíaca, gammagrafía cardíaca con DPD).
- / Proba de esforzo, ecocardiograma de exercicio.



- / Holter de arritmias (subcutáneo).
- / Estudo electrofisiolóxico.
- / Probas de provocación farmacolóxica (test de ajmalina, test de adrenalina).
- / Estudo xenético (paneis de NGS ou secuenciación masiva).
- / Tratamento médico.
- / Tratamento intervencionista (implante de desfibrilador, resincronizadores, marcapasos ou MitraClip, ablación septal con alcohol, etc.).
- / Tratamento cirúrxico (miectomía, reparación mitral, simpatectomías, transplante cardíaco).

Esta unidade está integrada no Servizo de Cardioloxía do CHUAC e, pola súa vez, forma unha unidade funcional xunto con outros servizos do complexo: Cirurxía Cardíaca, Radioloxía, Anatomía Patolóxica, Neuroloxía, Nefroloxía, Pneumoloxía, Medicina Interna e Xenética, así como o Instituto de Medicina Legal de Galicia (IMELGA). En particular, é moi importante a colaboración coa Unidade de Cardioloxía Pediátrica, xa que o estudo das cardiopatías familiares comeza na etapa infantil e debe asegurarse a continuidade asistencial ata a idade adulta.

A unidade cumpre a súa función investigadora grazas á súa colaboración co Instituto de Investigación Biomédica da Coruña (INIBIC) e ás súas relacións con outros centros a través de redes de investigación como o Centro de Investigación Biomédica en Rede de Enfermidades Cardiovasculares (CIBERCV).

A asistencia aos/ás pacientes é realizada de forma continuada polo mesmo equipo de profesionais desde a vida fetal ata o seu falecemento, establecéndose os circuítos e responsabilidade de tratamento máis idóneos para cada persoa en función dos recursos globais da unidade.

Redes Europeas de Referencia (ERN)

As Redes Europeas de Referencia (ERN) son o mecanismo proposto pola Unión Europea (UE) para mellorar o acceso ao diagnóstico, tratamento e asistencia sanitaria de calidade daqueles pacientes con enfermidades que requiren a concentración de recursos e coñecementos especializados para a súa correcta abordaxe.



OBXECTIVOS

Trátase de redes virtuais que reúnen provedores de asistencia sanitaria de toda Europa, cos seguintes obxectivos:

- / Mellorar o acceso dos/as pacientes a unha atención sanitaria altamente especializada, segura e con elevados índices de calidade.
- / Facilitar a cooperación europea en materia de asistencia sanitaria especializada.
- / Mellorar o diagnóstico e a atención en caso de afeccións e enfermidades sobre as que o coñecemento é escaso.
- / Axudar aos Estados membros cun número insuficiente de pacientes a prestar servizos moi especializados.
- / Compartir o coñecemento e difundir as innovacións no campo da ciencia médica e das tecnoloxías sanitarias.
- / Fomentar a formación e a investigación.

Mediante o uso de plataformas virtuais e con elevadas medidas de seguridade sobre a información dos pacientes, grazas ás ERN os especialistas poden compartir casos complexos no marco de sesións que reúnen unha ampla comunidade médica europea. Isto non só lles permite solicitar consello sobre un diagnóstico, senón tamén consultar os resultados de ensaios clínicos dunha rede de máis de 900 servizos sanitarios altamente especializados de 25 países da Unión Europea e Noruega. Deste xeito, son o coñecemento e o xuízo médico os que se desprazan e non os pacientes.

Na actualidade existen un total de 24 ERN. Cada unha delas representa un grupo de patoloxías diferentes:

24
ERN

1. ERN de enfermidades óseas raras (ERN BOND).
2. ERN de anomalías craniofaciais e enfermidades otorrinolaringolóxicas raras (ERN CRANIO).
3. ERN de enfermidades endócrinas raras (Endo-ERN).
4. ERN de epilepsias complexas e raras (ERN EpiCARE).
5. ERN de enfermidades renais raras (ERKNet).
6. ERN de enfermidades oftalmolóxicas raras (ERN EYE).
7. ERN de anomalías hereditarias e conxénitas raras (ERNICA).



8. ERN de enfermedades respiratorias raras (ERN LUNG).
9. ERN de enfermedades neurológicas raras (ERN-RND).
10. ERN de enfermedades dermatológicas raras e non diagnosticadas (ERN-Skin).
11. ERN de cánceros raros en adultos (ERN EURACAN).
12. ERN de enfermedades hematológicas raras (ERN EuroBloodNet).
13. ERN de enfermedades neuromusculares raras (ERN EURO-NMD).
14. ERN de síndromes xenéticas con risco tumoral (ERN GENTURIS).
15. ERN de enfermedades cardíacas pouco comúns e raras (ERN GUARD-HEART).
16. ERN de malformacións conxénitas raras e discapacidades intelectuais raras (ERN ITHACA).
17. ERN de trastornos metabólicos hereditarios raros (MetabERN).
18. ERN de cancro pediátrico (ERN PaedCan).
19. ERN de enfermedades hepáticas raras (ERN RARE-LIVER).
20. ERN de enfermedades de tecido conectivo e musculoesqueléticas raras (ERN ReCONNET).
21. ERN de inmunodeficiencias e enfermedades autoinflamatorias e autoinmunes raras (ERN RITA).
22. ERN de transplante infantil (ERN TRANSPLANT-CHILD).
23. ERN de enfermedades vasculares multisistémicas raras (VASCERN).
24. ERN de enfermedades uroxenitais raras e complexas (ERN eUROGEN).

España participa, a través dos seus CSUR, en case todas as 24 ERN.

En Galicia, a Unidade de Diagnóstico e Tratamento de Enfermedades Metabólicas Conxénitas do CHUS participa na MetabERN, cuxo obxectivo é facilitar o acceso á mellor atención dispoñible e atender as necesidades de todas as persoas afectadas por calquera enfermidade metabólica hereditaria rara. Esta rede conecta os centros máis especializados para promover a prevención, acelerar o diagnóstico e mellorar os estándares de atención en toda Europa.



Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica

A Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (FPGMX) encárgase de realizar actividades de promoción e protección da saúde cidadá, incluíndo a garantía de acceso en condicións de equidade a probas xenómicas de utilidade. Trátase dun instrumento de apoio á atención sanitaria pública para atender as crecentes exixencias na diagnose e tratamento de múltiples doenzas, especialmente nas relacionadas coa herdanza xenética e o cancro.

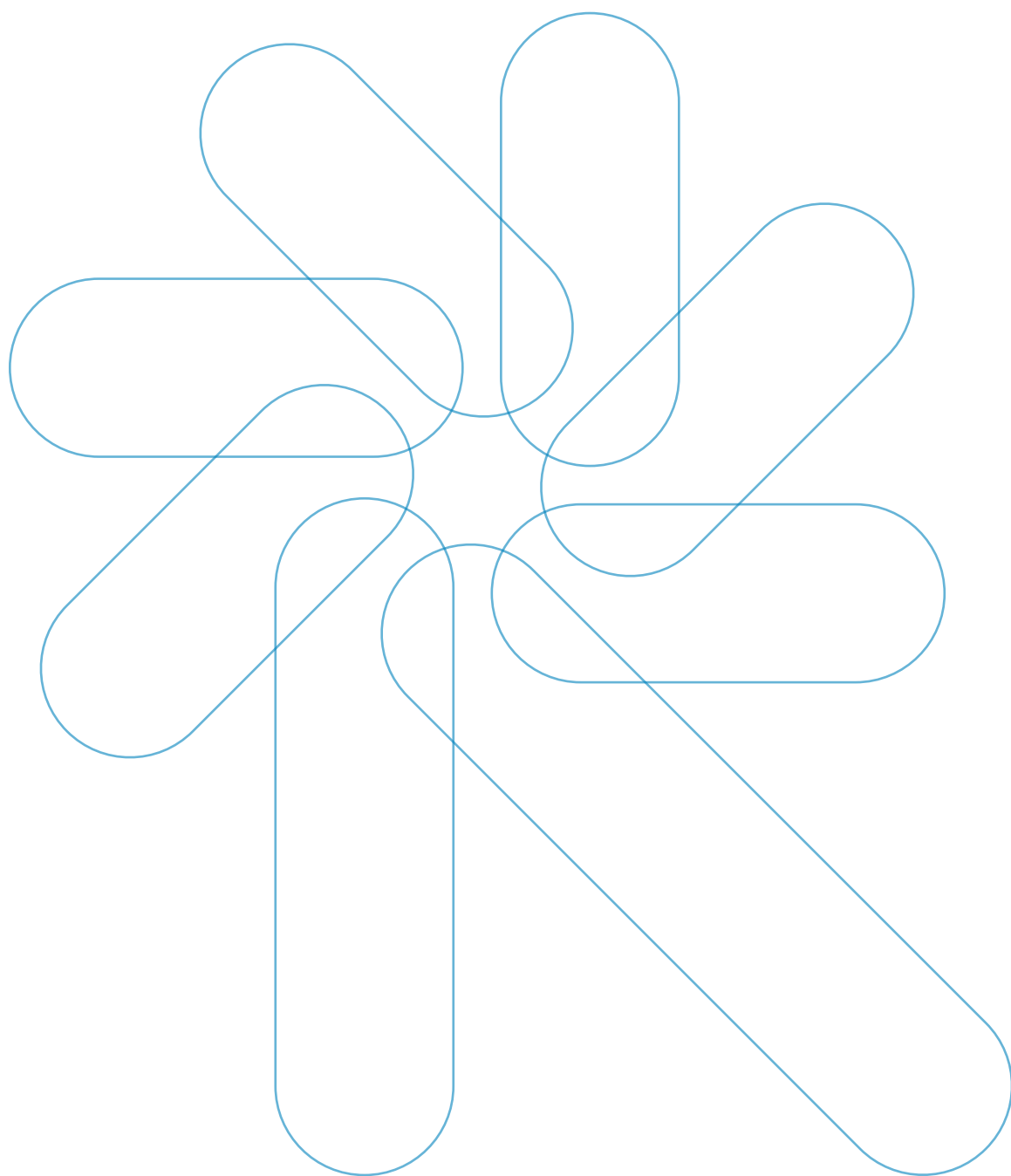
Entre as súas funcións destacan:

- / Realización de análises xenéticas para identificar alteracións nos xenes ou nos cromosomas responsables de enfermidades hereditarias.
- / Avaliación e asesoramento xenético para nenos e adultos con enfermidades xenéticas coñecidas ou con sospeita de sufrilas.
- / Detección e identificación de anomalías xenéticas durante o período prenatal co fin de diagnosticar, informar e ofrecer asesoramento xenético ás parellas con risco de transmitir este tipo de trastornos á súa descendencia.
- / Realización de probas xenéticas para axudar a determinar o mellor medicamento para un paciente (farmacoxenética).
- / Investigación en medicina xenómica, co fin de buscar os xenes responsables de enfermidades, entender os seus mecanismos e mellorar o seu diagnóstico, prognóstico e tratamento.

As actividades de investigación canalízanse a través do Grupo de Medicina Xenómica (GMX), formado por máis de 75 investigadores da Universidade de Santiago de Compostela, do Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago, do Centro de Investigación en Rede de Enfermidades Raras e da propia FPGMX. As súas principais liñas de investigación comprenden a xenética forense, poboacional e evolutiva e a xenética de enfermidades complexas, así como a mellora continua das tecnoloxías e metodoloxías analíticas empregadas en xenómica.

O perfil dos membros do GMX é altamente multidisciplinario. Inclúe profesionais da bioloxía, a medicina, a farmacia, a veterinaria, a física e a química. O equipo conta ademais con numerosos estudantes de doutoramento e con persoal de apoio para a xestión dos proxectos.







04

41/ Modelo estratéxico

42/	Fontes e estrutura
44/	Eixes estratéxicos
44/	Eixe 1. Desenvolvemento do Rexistro Galego de Enfermidades Raras
49/	Eixe 2. Reforzo da prevención primaria e secundaria de ER
56/	Eixe 3. Normalización da asistencia sanitaria
100/	Eixe 4. Mellora do acceso ás terapias farmacolóxicas e non farmacolóxicas
106/	Eixe 5. Impulso da coordinación sociosanitaria e a participación cidadá
113/	Eixe 6. Fomento da formación e divulgación entre profesionais, pacientes, familiares e cidadanía
118/	Eixe 7. Promoción da investigación e a obtención de resultados en saúde
126/	Plan de comunicación
129/	Seguimento e avaliación

04. MODELO ESTRATÉXICO

Fontes e estrutura

O modelo da Estrategia Galega en Enfermidades Raras 2021–2024 elaborouse a partir de:

- As achegas do grupo de traballo formado por profesionais con experiencia e coñecemento especializado no manexo das enfermidades raras.
- O diagnóstico de situación realizado mediante a metodoloxía *Lean Healthcare*.
- Documentación de referencia, entre a que destaca:
 - / A Estrategia Sergas 2020.
 - / A Estrategia en Enfermidades Raras do Sistema Nacional de Saúde.
 - / A comunicación “As enfermidades raras: un reto para Europa”, remitida en 2008 pola Comisión Europea ao Parlamento Europeo, ao Consello Europeo, ao Comité Económico e Social Europeo e ao Comité das Rexións.
 - / A información dispoñible sobre as capacidades e recursos das organizacións que integran o sistema sanitario galego (Sergas, Consellería de Sanidade, Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, institutos de investigación sanitaria, fundacións de investigación biomédica, etc.).
 - / A información recollida sobre tendencias e oportunidades de mellora a nivel autonómico, nacional e internacional.
 - / Informes, artigos, comunicacións e outros documentos sobre as ER recompilados en fontes de diversos tipos.

Partindo de toda esta base de información e tomando como referencia a orientación e as liñas de actuación do Sistema de Saúde Público de Galicia, definíronse tres principios reitores e sete eixes estratéxicos.



Principios reitores

- 1/ Equidade do sistema na xestión das ER.** Os servizos prestados ás persoas afectadas por este tipo de patoloxías e ás súas familias deberán estar baseados nos principios de calidade, equidade e cohesión.
- 2/ Orientación e enfoque centrado no/a paciente.** O proceso asistencial debe poñer a persoa afectada por ER no centro e ter en conta os aspectos psicosociais que afectan a súa vida cotiá e ao seu contorno familiar e que non son estritamente clínicos.
- 3/ Garantía da continuidade asistencial.** O traballo dos/as profesionais sanitarios/as e sociais debe organizarse de maneira que se propicie a concentración e intercambio do coñecemento e o traballo en rede.

Eixes estratéxicos

- 1/** Desenvolvemento do Rexistro Galego de Enfermidades Raras.
- 2/** Reforzo da prevención primaria e secundaria.
- 3/** Normalización da asistencia sanitaria.
- 4/** Mellora do acceso ás terapias farmacolóxicas e non farmacolóxicas.
- 5/** Impulso da coordinación sociosanitaria e a participación cidadá.
- 6/** Fomento da formación e divulgación entre profesionais, pacientes e cidadanía.
- 7/** Promoción da investigación e da obtención de resultados en saúde.

A continuación desagreganse estes eixes estratéxicos, coa seguinte estrutura para cada un deles:

- / Introducción e descrición.
- / Obxectivo estratéxico.
- / Accións.
- / Indicadores.
- / Recursos utilizados.



Eixes estratéxicos

Eixe 1.

Desenvolvemento do Rexistro Galego de Enfermidades Raras

Introdución e descrición

A creación dun rexistro de pacientes con ER en Galicia xorde da necesidade de dispoñer de información epidemiolóxica que permita desenvolver políticas sanitarias, sociais e de investigación ben fundamentadas.

Esta necesidade recóllese na Estrategia en Enfermidades Raras do Sistema Nacional de Saúde, a través da recomendación de fomentar e implementar rexistros de ER nas comunidades autónomas, que pola súa vez faciliten a continua actualización do rexistro estatal.

O 24 de decembro de 2015 publícase no *Boletín Oficial del Estado* (BOE) o Real decreto 1091/2015, do 4 de decembro, polo que se crea e regula o Rexistro Estatal de Enfermidades Raras (ReeR), que constitúe un compendio dos datos reportados polos rexistros autonómicos.

Co fin de coordinar e consensuar o funcionamento do ReeR, creouse un grupo de traballo a nivel nacional formado por representantes dos sistemas autonómicos de información e rexistros de enfermidades raras; de asociacións de pacientes (Federación Española de Enfermidades Raras e Federación Española de Enfermidades Neuromusculares); do Ministerio de Sanidade, Consumo e Benestar Social; e do Instituto de Saúde Carlos III.

Entre as funcións iniciais deste grupo de traballo estableceuse a elaboración e actualización do procedemento de traballo que debía concretarse no manual de procedementos do rexistro. En virtude deste proceso, o 21 de xuño de 2017 foi aprobado o *Manual de procedimientos del Registro Estatal de Enfermedades Raras*, que o grupo revisa e actualiza periodicamente, labor suxeito á aprobación do Consello Interterritorial do SNS.



Pouco despois, o 7 de xaneiro de 2019, publicouse no *Diario Oficial de Galicia* (DOG) o Decreto 168/2018, do 20 de decembro, polo que se crea e regula o Rexistro de Pacientes con Enfermidades Raras da Comunidade Autónoma de Galicia (RERGA).

Posteriormente, mediante o Decreto 150/2019, do 7 de novembro, créase a Comisión Galega das Enfermidades Raras. Entre as súas funcións está a participación no desenvolvemento do RERGA, co obxectivo de facilitar a notificación de casos, realizar o seguimento e analizar outros aspectos como a demora do diagnóstico, a evolución e a resposta ao tratamento.

O RERGA considera como casos rexistrables:

1. Consorcio internacional que conta coa participación de 40 países para reunir e mellorar o coñecemento sobre as ER (www.orpha.net).
- / Enfermidades con perigo de morte ou invalidez crónica que afecten menos de 5 persoas por cada 10.000 habitantes, de acordo cos informes que elabora periodicamente Orphanet¹ ou outras fontes de información consensuadas no seo do Sistema Nacional de Saúde.
 - / Tumores malignos cuxa incidencia no ámbito da Unión Europea sexa menor a 6 casos por cada 10.000 habitantes.
 - / Todos aqueles casos que cumpran os criterios de inclusión recollidos no *Manual de procedimientos del Registro Estatal de Enfermedades Raras*.

Quedan excluídas aquelas ER que presenten un pronóstico benigno mediante un tratamento convencional.

Tras a publicación do decreto polo que se crea e regula o RERGA, o proceso iniciouse co rexistro de máis de 1.000 pacientes pertencentes a un panel de 10 enfermidades priorizadas desde o grupo de traballo do Ministerio de Sanidade, para o que se utilizou a ferramenta HEXIN (Plataforma de Explotación de Información e Xestión de Datos Clínicos e Epidemiolóxicos) do Sergas. Estas patoloxías son:

- 1/ Esclerose lateral amiotrófica (ELA).
- 2/ Fenilcetonuria.
- 3/ Fibrose quística.
- 4/ Síndrome de Marfan.
- 5/ Síndrome de Goodpasture.
- 6/ Displasia renal.
- 7/ Enfermidade de Wilson.
- 8/ Hemofilia A.
- 9/ Enfermidade de Huntington.
- 10/ Esclerose tuberosa.



No ano 2020 consensuáronse 12 novas ER que se incorporan a esta listaxe –que se seguirá completando de forma continuada– e elaborouse a ficha de validación que deben cumprir todos os casos declarados. Esta ficha é o documento consensuado polo subgrupo de traballo do ReeR sobre priorización de enfermidades que especifica, para cada ER ou grupo delas, o proceso de validación e as opcións de resultados do dito proceso. Tamén inclúe datos da enfermidade tales como nome, sinónimos, definición, fontes de detección, códigos e sistemas de clasificación (tanto para a súa detección como para a súa codificación final), rexistros que poden achegar casos xa validados e confirmados e outras observacións como subcategorías e tipos.

Ao obxectivo de rexistro continuado de ER contribúe o proxecto de vixilancia de saúde pública Vixía, o sistema de información que dá cobertura a todas as actividades relacionadas coa vixilancia epidemiolóxica en Galicia. Permite optimizar os circuitos de recollida de datos desde as orixes e intégrase directamente coa historia de saúde electrónica.

Está en funcionamento desde a creación do RERGA e intégrase cos sistemas actuais de analítica de datos sobre enfermidades raras.

The screenshot shows the 'Benvido a VIXÍA' (Welcome to VIXÍA) web application. The interface is in Spanish and includes a sidebar menu with options like 'Inicio', 'Avisos', 'Declaración', 'Consulta', 'Informe', 'Idioma', and 'Pegar Sesión c/entor'. The main content area is titled 'CASOS / CONSULTA DE CASOS' and contains several sections for data entry:

- Datos do Caso:** Includes fields for 'Sección' (set to 'REGISTRO GALEGO ENF. RARAS'), 'Identificador Caso', 'Data de modificación', 'Estado' (a dropdown menu with options like 'DECLARADO', 'ELIMINADO', 'ACEPTADO', 'PENDIENTE DE IDENTIFICACIÓN', 'MODIFICADO', 'ARQUIVADO'), 'Elemento', 'Data notificación', and 'Data inicio síntomas'.
- Datos do paciente:** Includes fields for 'NHC', 'NASI', 'Primeiro apelido', 'CIP', 'Hospital', 'Data de nacemento', 'Segundo apelido', 'Nome', 'N.I.F. / N.I.E.', and 'Núm. Afiliación S.S.'.
- Descrición do punto:** Includes a 'Código visual' field (set to '300600') and a 'Descripción' field (set to 'ENF. RARAS - SERGIS SERVICIOS CENTRAIS').

At the bottom, there is a 'Profesional' field (set to 'SEN PROFESIONAL') and a 'modificación' button.



Obxectivo estratéxico

O obxectivo principal deste eixe é normalizar e rexistrar a información relacionada coas ER en Galicia, proporcionando datos epidemiolóxicos sobre a súa incidencia e prevalencia, así como dos seus factores determinantes asociados.

Dispoñer de coñecemento sobre a evolución destas enfermidades permitirá orientar a planificación e xestión sanitaria, as actividades preventivas e asistenciais e a investigación, todo iso de xeito coordinado co ReeR nos termos previstos na súa normativa básica reguladora.

Os obxectivos concretos deste eixe céntranse en:

- / Normalizar a información de acordo coas pautas homologadas no ámbito nacional e internacional.
- / Avaliar e mellorar o proceso de forma continuada para garantir unha información fiable, completa e actualizada sobre as persoas afectadas por ER que sexan obxecto de rexistro.
- / Realizar informes periódicos e publicacións co fin de mellorar o coñecemento sobre estas enfermidades e darlles visibilidade.
- / Coordinar as unidades dependentes do Sergas que interveñan na asistencia sanitaria con asociacións de pacientes e con outras institucións relacionadas coas ER obxecto de rexistro, de acordo co previsto na Lei 8/2008, do 10 de xullo, de saúde de Galicia.
- / Contribuír ao desenvolvemento de liñas de investigación prioritarias sobre as ER que sexan obxecto de rexistro, así como de calquera outra actividade que contribúa ao seu mellor coñecemento.

Accións

Para poder conseguir estes obxectivos, estanse a levar a cabo as seguintes accións:

- / Publicación do decreto polo que se crea e regula o RERGA.
- / Creación da Comisión Galega de ER mediante decreto.
- / Proceso de inscrición inicial dos pacientes con diagnóstico coñecido procedentes do panel consensuado co Ministerio de Sanidade.



- / Desenvolvemento e implementación do sistema de notificación ao RERGA desde a historia clínica electrónica do paciente por parte do persoal sanitario.
- / Adaptación da plataforma Vixía e integración co sistema de historia clínica electrónica dos pacientes de ER.
- / Desenvolvemento de algoritmos para captar pacientes con diagnóstico confirmado dunha ER mediante o uso do *big data* do Sergas –a través da ferramenta HEXIN–. Iso permitirá diminuír de xeito exponencial o traballo necesario ata agora para acadalo.
- / Concienciación de todos os profesionais que diagnostican, tratan e seguen pacientes con ER sobre a necesidade de comunicar os seus casos ao RERGA.
- / Adaptación da ferramenta de rexistro aos cambios indicados no manual de procedementos estatal e ás necesidades específicas do contexto galego.

Indicadores

- / Publicación do decreto polo que se crea e regula o RERGA (si/non).
- / Creación da Comisión Galega de ER mediante decreto (si/non).
- / Inscripción inicial dos/as pacientes con diagnóstico coñecido procedentes do panel consensuado co Ministerio de Sanidade (si/non).
- / Implementación do sistema de notificación ao RERGA desde a historia clínica electrónica do paciente por parte do persoal sanitario (si/non).
- / Adaptación da plataforma Vixía (si/non).
- / Pacientes notificados/as polas unidades funcionais multidisciplinares (UFM) e os centros, servizos e unidades de referencia (CSUR) (número).
- / Profesionais que notifican casos (número e porcentaxe sobre o total de profesionais que deben notificar casos).
- / Novas ER incluídas anualmente no RERGA (número).



Recursos utilizados

- / A notificación dos casos será realizada polo persoal sanitario, segundo o previsto no anexo II do RERGA.
- / A inscrición no rexistro e o tratamento desta notificación realizaraa a persoa encargada da xestión do RERGA, que estará suxeita ao deber de segredo profesional.
- / O desenvolvemento das ferramentas e tecnoloxías correrá a cargo do persoal da Subdirección Xeral de Sistemas da Información da Consellería de Sanidade.

Eixe 2. Reforzo da prevención primaria e secundaria de ER

Introdución e descrición

Reforzar a prevención é esencial tanto para reducir a prevalencia das ER evitando casos futuros como para mellorar a asistencia ás persoas afectadas grazas a un diagnóstico temperán. Por este motivo, prevese impulsar as ferramentas xenéticas que permiten mellorar tanto a prevención primaria –para evitar a enfermidade– como a secundaria –para detectar a patoloxía en estadios precoces–.

Na carteira común básica de servizos asistenciais do SNS, na área de xenética só se inclúen aquelas análises que, cumprindo os requisitos de validez analítica e clínica, utilidade clínica e impacto na saúde, corresponden a algún dos seguintes tipos de estudos relacionados directamente coa prevención primaria ou secundaria de enfermidades:

- / Análises xenéticas diagnósticas. Realízanse en persoas con signos ou síntomas de enfermidade e serven para confirmar ou descartar un trastorno de base xenética determinado.
- / Análises xenéticas presintomáticas. Lévanse a cabo en persoas asintomáticas e serven para determinar se presentan un risco elevado de desenvolver unha determinada enfermidade, xeralmente de comezo tardío.



- / Análises xenéticas de portadores. Indicadas para persoas con alto risco de transmisión de enfermidade á súa descendencia. Aínda que en xeral teñen escasa ou nula consecuencia para a súa propia saúde, serven para determinar se son portadoras dunha alteración xenética hereditaria.
- / Análises xenéticas para diagnóstico prenatal. Realízanse no feto que presenta alto risco de sufrir unha determinada enfermidade ou trastorno xenético relacionado coa súa saúde (anomalía cromosómica ou molecular).
- / Análise para o diagnóstico xenético preimplantacional (DXP). Indicado en preembrións con alto risco de padecer enfermidades ou trastornos de base xenética graves, de aparición precoz e non susceptibles de tratamento curativo conforme os coñecementos científicos actuais. Serven para identificar os preembrións non afectados que serán transferidos mediante técnicas de reprodución humana asistida.

Prevencción primaria

Cómpre partir da base de que, polas súas características, son poucas as ER que se prestan á prevención primaria. Dito isto, ademais das medidas relacionadas cos hábitos de vida saudables previos á concepción e durante o embarazo, é prioritario contemplar o asesoramento e a realización de probas xenéticas como medidas de prevención primaria. Estas enfócanse a evitar que a descendencia padeza a enfermidade.

En España, o diagnóstico e o asesoramento xenético son disciplinas que, en principio, se veñen asociando á atención hospitalaria e son realizadas por profesionais de diferentes perfís que se formaron e adquiriron experiencia nestes campos de coñecemento.

O Sistema Sanitario de Galicia dispón de dúas ferramentas efectivas ao respecto: o asesoramento xenético e o diagnóstico xenético preimplantacional.

○ Asesoramento xenético

O asesoramento xenético é o procedemento destinado a informar unha persoa sobre as posibles consecuencias para ela ou a súa descendencia dos resultados dunha análise ou cribado xenéticos. Ademais, tamén implica informar sobre as vantaxes e os riscos asociados a estas probas e sobre as posibles alternativas derivadas dos seus resultados.



O proceso de asesoramento ten lugar antes e despois dunha proba ou cribado xenéticos e mesmo en ausencia destes, e regúlase de acordo co establecido no artigo 3 da Lei 14/2007 de investigación biomédica. Esta lei considera as probas xenéticas na investigación e a asistencia médica e establece que, cando se leven a cabo con fins sanitarios, “será preciso garantirlle á persoa interesada un asesoramento xenético apropiado”.

En esencia, trátase dun procedemento fundamental no diagnóstico e tratamento das enfermidades ou trastornos de base xenética, no que deben participar un ou máis profesionais cos seguintes fins:

- / Interpretar os antecedentes médicos persoais ou familiares que permiten valorar o risco de ocorrencia ou recorrencia dunha enfermidade ou trastorno de base xenética.
- / Informar sobre o tipo de herdanza, as análises xenéticas e as súas consecuencias, a posibilidade de prevención ou tratamento e a dispoñibilidade e accesibilidade de recursos.
- / Ofrecer todos os datos e recomendacións necesarios, respectando o principio de autonomía das persoas para a toma de decisións.
- / Solicitar o consentimento informado previo á realización de calquera análise xenética, tras explicar a súa validez e utilidade clínica, os seus beneficios e as consecuencias derivadas de realizala.
- / Axudarlle á persoa afectada e/ou á súa familia a entender e adaptarse ás consecuencias médicas, psicolóxicas, familiares e sociais dunha determinada enfermidade ou trastorno xenético.

O asesoramento xenético realizarase, polo menos, ante o diagnóstico, sospeita diagnóstica ou antecedentes familiares de:

- / Anomalías cromosómicas ou desequilibrios xenómicos que ocasionan ou poden ocasionar defectos conxénitos, dificultades graves de aprendizaxe ou problemas de infertilidade.
- / Enfermidades hereditarias infantís e do adulto.
- / Tumores conxénitos e familiares.
- / Anomalías conxénitas e do desenvolvemento.
- / Discapacidade intelectual con sospeita de base xenética.
- / Trastornos da fertilidade con sospeita de base xenética.



○ Diagnóstico xenético preimplantacional

O diagnóstico xenético preimplantacional (DXP) evita a transmisión de enfermidades xenéticas de pais e nais a descendentes mediante a identificación, selección e implantación –empregando técnicas de reprodución humana asistida– daqueles embrións concibidos mediante fecundación *in vitro* (FIV) que están libres da patoloxía hereditaria.

Esta técnica realízase en preembrións con alto risco de padecer enfermidades ou trastornos de base xenética graves, de aparición precoz e non susceptibles de tratamento curativo conforme os coñecementos científicos actuais. Está regulada segundo o considerado na Lei 14/2006, do 26 de maio, sobre técnicas de reprodución humana asistida, e as limitacións establecidas polo Servizo Galego de Saúde na *Guía técnica do proceso de reprodución humana asistida*.

Os estudos realizados ata a data revelan que o DXP é eficaz (o diagnóstico lógrase no 86 % dos casos) e fiable, aínda que existe entre un 3 % e 5 % de resultados erróneos.

Todas as persoas que entran nun programa de DXP deben recibir asesoramento xenético por parte do centro onde se realiza, obrigatorio pola Lei 14/2007 de investigación biomédica para todos os procedementos xenéticos diagnósticos.

En España, as indicacións para que se poida realizar o diagnóstico xenético preimplantacional ao embrión son:

- / Que o embrión poida portar unha enfermidade hereditaria de aparición temperá.
- / Que a enfermidade hereditaria sexa grave.
- / Que a devandita enfermidade non teña tratamento curativo posnatal consonte os coñecementos científicos actuais.
- / Que se detectasen outras alteracións que poidan comprometer a viabilidade do preembrión.

O DXP tamén poderá realizarse, en combinación coa determinación dos antíxenos de histocompatibilidade dos preembrións *in vitro*, con fins terapéuticos para terceiros, logo de informe favorable da Comisión Nacional de Reprodución Humana Asistida (CNRHA).



Prevención secundaria

A prevención secundaria correspóndese fundamentalmente cos cribados poboacionais. O seu propósito é a detección e o tratamento da enfermidade en estadios moi precoces, cando aínda non provoca síntomas.

A proba de cribado neonatal consiste na obtención dunha mostra de ouriños e na extracción dunha mostra de sangue (proba do talón) do bebé co fin de identificar algunha das enfermidades obxecto de cribado. O diagnóstico precoz que facilita reduce significativamente a morbilidade, a mortalidade e outras consecuencias derivadas da patoloxía que padeza o bebé e, sobre todo, prevén futuros nacementos coa mesma enfermidade.

O Programa de Cribado Neonatal (PCN) é un dos programas preventivos esenciais de saúde pública en España. En xullo de 2013, o Consello Interterritorial do SNS aprobou a listaxe de enfermidades endócrino-metabólicas que, no marco do PCN, quedaban incluídas na carteira básica común de servizos de cribado. Estas patoloxías son:

- / Hipotiroidismo conxénito.
- / Fenilcetonuria.
- / Fibrose quística.
- / Deficiencia de acil-CoA deshidroxenase de cadea media (MCADD).
- / Deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidroxenase de cadea longa (LCHADD).
- / Acidemia glutárica tipo I (GA-I).
- / Anemia falciforme.

En España, todas as comunidades autónomas teñen programas de cribado de metabolopatías, aínda que non todos inclúen as mesmas enfermidades nin a mesma estratexia de obtención de mostras.

Galicia lidera o campo do cribado neonatal ampliado en España, no que tamén foi unha das rexións pioneiras en Europa. Desde 2001, a Unidade de Diagnóstico e Tratamento de Erros Conxénitos do Metabolismo do Sergas realiza este tipo de probas para a detección precoz de 28 enfermidades.



No que se refire ás enfermidades raras, o proxecto HEXIN (Plataforma de Explotación de Información e Xestión de Datos Clínicos e Epidemiolóxicos) do Sergas supuxo un grande avance para reducir tempos de diagnóstico. HEXIN é unha ferramenta de analítica de datos capaz de identificar pacientes susceptibles de padecer unha ER a través de algoritmos avanzados. Unha vez que o sistema xera a alerta, trasládalla ao profesional sanitario responsable dese paciente, quen confirmará ou desestimará a sospeita.

Obxectivo estratéxico

O obxectivo central deste eixe é garantir a prevención primaria e secundaria das ER. Para logralo, priorizarase:

- / Evitar a transmisión de enfermidades hereditarias de proxenitores a descendentes, mediante técnicas de reprodución humana asistida e DXP.
- / Ofrecerlles ao 100 % dos neonatos en Galicia o acceso á realización das probas de cribado incluídas no programa.
- / Garantir o acceso a un axeitado diagnóstico e tratamento aos bebés participantes no programa que o necesiten.
- / Diminuír a incidencia de discapacidades psíquicas e físicas orixinadas polas ER mediante a detección precoz.
- / Reducir o tempo de diagnóstico das ER.

Accións

Para poder conseguir estes obxectivos, establécense as seguintes accións:

- / Realización do asesoramento xenético antes e despois de cada proba para permitir ás persoas afectadas a toma de decisións informadas.
- / Realización do diagnóstico precoz de todas aquelas ER detectables mediante cribado neonatal.
- / Despregamento e desenvolvemento dos algoritmos de HEXIN para ampliar o campo de actuación e reducir os tempos de diagnóstico.



Indicadores

- / Tempo medio de espera para a realización de probas diagnósticas en persoas con sospeita de ER (media de días transcorridos entre a data de inclusión na lista de espera dos/as pacientes con sospeita de ER e a data de análise).
- / Probas de cribado das que se obteñen resultados antes de 10 días desde a toma da mostra (número e porcentaxe sobre o total de probas de cribado das que se obteñen resultados).
- / Probas xenéticas con asesoramento antes e despois da súa realización (número e porcentaxe sobre o total de probas xenéticas realizadas).
- / Persoas diagnosticadas de ER a partir de alerta detectada en HEXIN (número e porcentaxe sobre o total de pacientes con alerta detectada en HEXIN).
- / Pacientes con alerta de ER remitidos/as a CSUR ou a UFM mediante e-interconsulta a partir de alerta detectada en HEXIN (número e porcentaxe sobre o total de pacientes con alerta detectada en HEXIN).

Recursos utilizados

- / Material documental sobre probas de cribado, DXP e asesoramento xenético para informar a cidadanía.
- / Laboratorio de cribado neonatal.
- / Banco de preembrións.
- / Protocolos específicos FIV e DXP.
- / Desenvolvemento das ferramentas e tecnoloxías (HEXIN) a cargo do persoal da Subdirección Xeral de Sistemas da Información da Consellería de Sanidade.



Eixe 3.

Normalización da asistencia sanitaria

Introdución e descrición

A complexidade das ER, a fragmentación do coñecemento sobre elas e a necesidade da coordinación asistencial para abordalas precisan dun novo modelo de xestión centrado na concentración do coñecemento e no deseño de novos circuitos asistenciais.

Un dos principais problemas aos que se enfrontan as persoas con ER é a dificultade para obter o seu diagnóstico, provocada en moitas ocasións polo descoñecemento que rodea estas patoloxías.

Arredor da metade dos/as pacientes que conviven cunha ER en España sufriu un atraso no seu diagnóstico. Nun 20 % dos casos a demora foi de máis dunha década e noutro 20 %, de entre catro e nove anos.

Isto supón un impacto negativo tanto para a persoa afectada como para a súa familia. En primeiro lugar, o atraso no diagnóstico priva o paciente de intervencións terapéuticas, o que nalgúns casos conduce a un agravamento da enfermidade que se podería ter evitado ou paliado previamente.

Ademais, con frecuencia, as ER non son necesariamente raras nas súas manifestacións. O gran reto para toda a cadea asistencial consiste en recoñecer o paciente cunha enfermidade rara ou minoritaria entre os miles de persoas con patoloxías e sintomatoloxías comúns ou similares que os profesionais atenden diariamente.

Por outra banda, durante o diagnóstico e seguimento das ER realízanse numerosas probas que, en ocasións, poden ser de escasa utilidade e beneficio, coa agravante de que provocan longas estadias hospitalarias e o conseqüente absentismo escolar ou laboral. A solución está en facilitar o acceso a profesionais e centros especializados, o que permitirá racionalizar as probas e diminuír os tempos de espera.

A mellora tanto do diagnóstico como do seguimento das ER implica deseñar un novo modelo asistencial capaz de dar resposta aos retos que enfrontan os profesionais e ás necesidades dos pacientes.



Obxectivos estratéxicos

O redeseño da organización asistencial das ER fórmulase baseándose en dous obxectivos estratéxicos: definir o novo modelo asistencial e organizar a asistencia. A seguir, expónse cada un deles.

No caso da definición do novo modelo asistencial, desagreganse os recursos asistenciais dispoñibles e os protocolos e procedementos. Polo que respecta á organización da asistencia, defínense oito circuitos (tres de derivación, catro de atención e un específico de estudos xenéticos). Igual que nos outros eixes, tras a exposición dos obxectivos estratéxicos explícanse as accións, indicadores e recursos utilizados para a súa execución.

1. Definir o novo modelo asistencial

Como se referiu anteriormente, a abordaxe actual das ER ten como puntos críticos a dificultade para identificar a sospeita inicial dunha posible patoloxía, a fragmentación do coñecemento e a frecuente ineficiencia das probas realizadas. Todo iso provoca unha alta demora no diagnóstico inicial, así como incerteza para as persoas afectadas e as súas familias.

A definición dun novo modelo asistencial capaz de solucionar estas dificultades debe partir dun novo enfoque que permita coordinar e ordenar o proceso con base en tres etapas:



A implementación do novo modelo require contar con recursos asistenciais e protocolos que ordenen e sistematicen o seu funcionamento.



Recursos asistenciais

Os recursos asistenciais nos que se asentará o novo modelo son a Comisión Galega de Enfermidades Raras, as unidades funcionais multidisciplinares (UFM), os comités clínicos de enfermidades raras e os centros, servizos e unidades de referencia (CSUR).

○ **Comisión Galega de Enfermidades Raras.** Órgano colexiado que asesora, coordina e desenvolve accións específicas no ámbito asistencial das ER. Está composta por unha presidencia, unha vicepresidencia, unha secretaría e quince vogalías designadas pola persoa titular da dirección xeral competente en materia de asistencia sanitaria do Sergas. A composición das vogalías é a seguinte:

- / Nove médicos/as dos servizos de medicina interna, pediatría, e medicina de familia e de diferentes especialidades médico-cirúrxicas vinculadas ás ER.
- / Un membro do persoal de enfermaría do ámbito hospitalario e outro de atención primaria.
- / Un/unha farmacéutico/a.
- / Un/unha profesional do campo da xenética.
- / Un/unha traballador/a social.
- / Un/unha representante de asociacións de pacientes con ER.

As súas funcións son:

- / Participar no desenvolvemento do Rexistro de Pacientes con Enfermidades Raras da Comunidade Autónoma de Galicia (RERGA) e realizar o seu seguimento para coñecer e analizar o tempo de diagnóstico, a evolución e a resposta ao tratamento das ER.
- / Participar na optimización da codificación das denominadas enfermidades raras, pouco comúns ou minoritarias.
- / Asesorar en todo o relacionado coa prevención, diagnóstico e tratamento das ER.
- / Fomentar a formación e información a profesionais, pacientes e familias.



2. Páxinas 62 e 63
deste documento.

- / Elaborar un Plan de Formación en Enfermidades Raras en coordinación coa Axencia de Coñecemento en Saúde (ACIS).
- / Identificar profesionais de atención primaria que mostren especial interese nas ER para que colaboren en difundir a información e formación neste campo.
- / Facer promoción da actividade científica, en especial no referente á investigación en rede.
- / Establecer e actualizar periodicamente os protocolos de derivación (P1 e P2)², tratamento e seguimento para cada unha das patoloxías; de probas complementarias; de confirmación de diagnóstico, planificación e seguimento; e de identificación do persoal sanitario necesario para a atención integral do paciente.
- / Definir e actualizar a información da que se alimentan os algoritmos da ferramenta HEXIN, así como realizar as correccións necesarias para optimizar a súa eficacia.
- / Determinar os perfís das prazas do persoal das UFM.

○ **Unidades funcionais multidisciplinares (UFM).** Dispositivos asistenciais encargados das actividades que comprenden as etapas 1 (diagnóstico) e 2 (seguimento) dos pacientes con ER.

As súas funcións principais están relacionadas con:

- / Atención inicial a pacientes con sospeita de padecer unha ER.
- / Seguimento de pacientes con status de ER non filiada.
- / Seguimento de pacientes con ER multisistémicas.

A maiores, tamén asume as seguintes funcións:

- / Actividade asistencial en consulta física a pacientes (valoración, información, revisión de probas e tratamento).
- / Elaboración da árbore xenealóxica dos/as pacientes e a relación de posibles familiares afectados.
- / Xestión de citas e probas diagnósticas conxuntamente cos servizos de admisión desde a axenda de ER.



3. Páxina 63
deste documento.

- / Convocatoria do comité clínico de ER, por petición dos propios membros da UFM, do facultativo/a responsable do paciente ou dos CSUR.
- / Solicitude de valoración por parte do Servizo de Hospitalización a Domicilio e Paliativos para o seguimento dos pacientes.
- / Coordinación con outros servizos hospitalarios, CSUR ou outras UFM, traballando en rede.
- / Coordinación cos servizos de traballo social.

A UFM non atende todas as persoas afectadas por unha ER. Aquelas que teñan un predominio de afectación dun único órgano ou sistema seguirán sendo atendidas no servizo que corresponda seguindo o protocolo 2 (P2) de afectación orgánica³. Nestes casos, os servizos cumprirán as mesmas funcións que a UFM.

O equipo de cada UFM estará formado por un/unha especialista de medicina interna, un/unha pediatra e un/unha enfermeiro/a clínico/a, cun perfil definido e coñecemento e experiencia en ER. A unidade dispoñerá dunha axenda específica para citación de pacientes e recepción de e-interconsultas.

Contarán con estas unidades o Hospital Álvaro Cunqueiro (Área Sanitaria de Vigo), o Hospital Universitario de Santiago de Compostela (Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza) e o Complexo Hospitalario Universitario da Coruña (Área Sanitaria da Coruña e Cee), onde dispoñerán dun espazo físico propio dotado dunha imaxe de marca común. Cada UFM dará soporte ás demais áreas sanitarias por proximidade ou por tratarse do centro con maior experiencia e coñecemento sobre a patoloxía.

- **Comités clínicos de ER.** Equipos multidisciplinares encargados de valorar os casos complexos e as súas alternativas terapéuticas. Teñen carácter intra e interhospitalario e están constituídos por tantos profesionais como sexan necesarios en función de cada caso particular. Isto implica o traballo en rede entre diferentes servizos hospitalarios (asistenciais e centrais), atención primaria, traballo social e psicoloxía que sexan referentes polo seu coñecemento no diagnóstico e seguimento de ER.



Estes comités poden ser convocados por petición de especialistas de atención hospitalaria ou do facultativo/a responsable da UFM ou do CSUR para a avaliación dun caso especialmente complexo. A súa función será prestar o apoio necesario para alcanzar unha toma de decisións compartida e multidisciplinaria.

Os comités propoñeránlle á Comisión Galega de Enfermidades Raras melloras ou actualizacións nos protocolos e asesorarana naquilo que lle sexa requirido.

Centros, servizos e unidades de referencia (CSUR). Dispositivos asistenciais encargados das actividades correspondentes ás etapas 1 (diagnóstico) e 2 (seguimento) daquelas persoas cunha patoloxía determinada polo protocolo de derivación P1⁴ cando sexa preciso.

Os CSUR son centros, servizos e unidades designados baseándose na súa especialización e nivel de excelencia nun grupo determinado de patoloxías. Teñen o deber de atender as persoas derivadas desde calquera punto do territorio no que están recoñecidos como entidades de referencia.

Entre as súas funcións atópanse:

- / Recepción e xestión das e-interconsultas remitidas desde atención primaria e atención hospitalaria.
- / Revisión e priorización das solicitudes recepcionadas.
- / Actividade asistencial: valoración, información, solicitude, revisión de probas e confirmación diagnóstica.
- / Xestión de citas e probas diagnósticas.
- / Determinación dos/as especialistas implicados/as no proceso asistencial de cada paciente. Se se precisase doutros profesionais, a xestión das citas corresponderalle á UFM.
- / Elaboración da árbore xenealóxica dos/as pacientes e a relación de posibles familiares afectados/as.



Protocolos e procedementos

○ **Notificación ao RERGA.** A notificación ao Rexistro de Enfermidades Raras de Galicia é un procedemento que será executado por calquera profesional que teña coñecemento dun diagnóstico confirmado dunha ER. Na historia clínica habilitouse un acceso directo que facilita este trámite.

○ **Protocolo de derivación CSUR (P1).** Este protocolo emprégase para a remisión mediante e-interconsulta dun/unha paciente desde a UFM ao CSUR cando exista diagnóstico ou unha elevada sospeita de padecer algunha das patoloxías atendidas pola correspondente entidade asistencial de referencia. Tamén será empregado polo clínico/a (de atención primaria, especialista de consultas externas ou responsable dunha persoa hospitalizada) para remitir directamente o caso a un CSUR sen pasar previamente pola UFM, o que permitirá optimizar os recursos, axilizar os trámites e mellorar a experiencia do/a paciente.

Isto atinxe os seguintes casos:

/ Serán remitidos ao CSUR de Cardiopatías Familiares (Complejo Hospitalario Universitario da Coruña)⁵:

- Miocardiopatía hipertrófica.
- Miocardiopatía dilatada familiar (de causa xenética).
- Displasia arritmoxénica de ventrículo dereito/miocardiopatía arritmoxénica.
- Miocardiopatía non compactada.
- Síndrome de Brugada.
- Miocardiopatía restritiva.
- Síndrome de QT longo.
- Síndrome de QT curto.
- Taquicardia ventricular catecolaminérxica polimórfica.
- Enfermidades da aorta (síndromes de Marfan, Loeys-Dietz, etc.).
- Enfermidades sistémicas con afectación cardíaca (amiloidose familiar, Fabry, patoloxías neuromusculares, etc.).

5. As cinco primeiras doenzas da listaxe non cumpren, en xeral, coa prevalencia estimada para as enfermidades raras. Non obstante, algunhas formas específicas destas enfermidades si se poden beneficiar dunha atención especializada nun CSUR.



/ Serán remitidos ao CSUR de Metabolopatías (Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela):

- Trastornos do metabolismo dos carbohidratos.
- Trastornos do metabolismo e transporte de aminoácidos.
- Trastornos do metabolismo enerxético mitocondrial.
- Trastornos do metabolismo do piruvato, ciclo de krebs, trastornos da fosforilación oxidativa mitocondrial.
- Patoloxía conxénita de organelas celulares: trastornos lisosomais, peroxisomais e do sistema de Golgi.
- Trastornos conxénitos de vitaminas.
- Trastornos do metabolismo dos metais.
- Enfermidades hereditarias do metabolismo dos neurotransmisores e trastornos de péptidos pequenos.
- Trastornos do metabolismo dos lípidos neutros e ácidos biliares.
- Trastornos dos ácidos nucleicos e do metabolismo do grupo Hemo.
- Trastornos da glicosilación e do tráfico intracelular.
- Trastornos dos neuromoduladores e doutras moléculas pequenas.
- Lipodistrofias conxénitas.

○ **Protocolo de determinación de afectación orgánica pola patoloxía (P2).** A finalidade deste protocolo é determinar, en caso de que exista afectación dun único órgano ou sistema, a que facultativo/a concreto/a se remite, ou, se afecta varios órganos ou sistemas, a súa derivación á UFM para o seu diagnóstico e seguimento.

Este protocolo estará definido pola Comisión Galega de ER, sendo cada unha das UFM a encargada da súa adaptación ao centro no que se sitúa, así como a notificación de calquera modificación ou actualización á comisión.



6. A necesidade de desenvolver este procedemento detectouse tanto nas entrevistas con profesionais como coas familias, que coincidiron en sinalar a descoordinación existente durante a transición de paciente pediátrico/a a adulto/a.

Procedemento de transición desde paciente pediátrico/a a adulto/a⁶.

Establece as actividades específicas en atención primaria e hospitalaria para que o fluxo de información non se vexa interrompido entre o persoal sanitario que interveu na fase pediátrica e o que o fará na fase adulta. O obxectivo é que tanto a persoa afectada como os seus familiares non se perdan durante a transición e sintan que é unha continuación en lugar dun novo inicio.

O procedemento contempla dúas accións concretas:

- / **Consultas de transición.** Realizaranse, polo menos, dúas consultas conxuntas previas ao cumprimento da idade establecida. Estas consultas serán presenciais e constarán nas axendas de todos/as os/as profesionais implicados/as (pediátricos/as e de atención a adultos/as nos dous niveis asistenciais –atención primaria e atención hospitalaria–).
- / **Entrega do monográfico *Son maior*.** Este documento entregarase nas consultas de transición. O seu contido achegará a información necesaria para a continuidade da atención na idade adulta (profesional de referencia, UFM que lle corresponde, etc.).

Os obxectivos destas dúas accións son:

- / Proporcionarlles a información obxectiva necesaria ás persoas afectadas e familiares sobre os cambios que supón esta transición de paciente pediátrico/a a adulto/a.
- / Infundirlles seguridade, mantendo a continuidade da atención.
- / Poñer en coñecemento dos/as novos/as profesionais as características particulares do/a paciente que pasará a atender.

Protocolo de atención urxente. Establece as pautas que cómpre seguir en relación coas persoas con ER que presentan crises agudas que é necesario tratar sen demora e de forma adecuada para evitar complicacións. Con tal fin, os pacientes poderán dar o seu consentimento para comunicarlle á Fundación Pública Urxencias Sanitarias de Galicia 061 a patoloxía que padecen, de forma que poidan ser manexados segundo os protocolos definidos pola Comisión Galega de ER. Os ditos protocolos estarán sempre visibles na historia clínica do paciente. A UFM, o CSUR e o facultativo/a encargado/a do paciente comunicaranlle a necesidade de poñelo en coñecemento do 061.



2. Organizar a asistencia

A organización asistencial necesaria para poñer en marcha un novo modelo debe considerar como punto de partida a existencia ou non dun diagnóstico de ER.

As fontes de derivación de pacientes ou do inicio do protocolo por sospeita de ER son:

/ **Consulta en atención primaria.** A persoa acode a unha cita co seu médico/a de familia ou pediatra e, en caso de detectar unha alta sospeita de diagnóstico de ER, poderá solicitarse unha e-interconsulta coa UFM (ou, excepcionalmente, co CSUR) e remitir o paciente para a súa valoración. En caso de que a sospeita sexa dubidosa, o/a profesional realizará a e-interconsulta co/a coordinador/a de enfermidades raras de atención primaria (en diante, coordinador/a ER AP).

/ **Listaxes proporcionadas por alertas desde HEXIN⁷.** Esta vía actívase cando o/a médico/a de familia ou pediatra recibe a alerta de que unha persoa asignada á súa cota presenta sospeita de padecer unha ER. En caso de que, tras unha revisión de historia clínica, persista a sospeita, o/a profesional pode remitila á UFM ou ao CSUR ou ben consultar o coordinador/a ER AP.

/ **Consultas externas ou paciente hospitalizado/a.** Cando a persoa que acode a consulta externa ou se atope hospitalizada presente unha sospeita de diagnóstico de ER, o/a facultativo/a responsable pode realizar unha e-interconsulta coa UFM (ou, excepcionalmente, co CSUR) e remitir o caso para a súa valoración.

/ **Fontes de derivación de pacientes con diagnóstico coñecido.** Nos casos en que, a diferenza dos anteriores, xa existe un diagnóstico de ER, o/a paciente derívase desde atención primaria, consultas externas ou hospitalización ás unidades especializadas (incluíndo aquí as persoas que veñen desprazadas doutras comunidades autónomas ou teñen un diagnóstico procedente da atención privada).

7. Plataforma de Explotación de Información e Xestión de Datos Clínicos e Epidemiolóxicos (máis información nas páxinas 29 e 54).



Definición de circuitos

Organizar a asistencia pasa por definir tres circuitos de derivación e outros catro de atención, así como un circuito específico de estudos xenéticos.

Circuitos de derivación

- A. Circuito de derivación de paciente sen diagnóstico desde atención primaria (AP).
- B. Circuito de derivación de paciente sen diagnóstico desde atención hospitalaria (AH).
- C. Circuito de derivación de paciente con diagnóstico coñecido de ER.

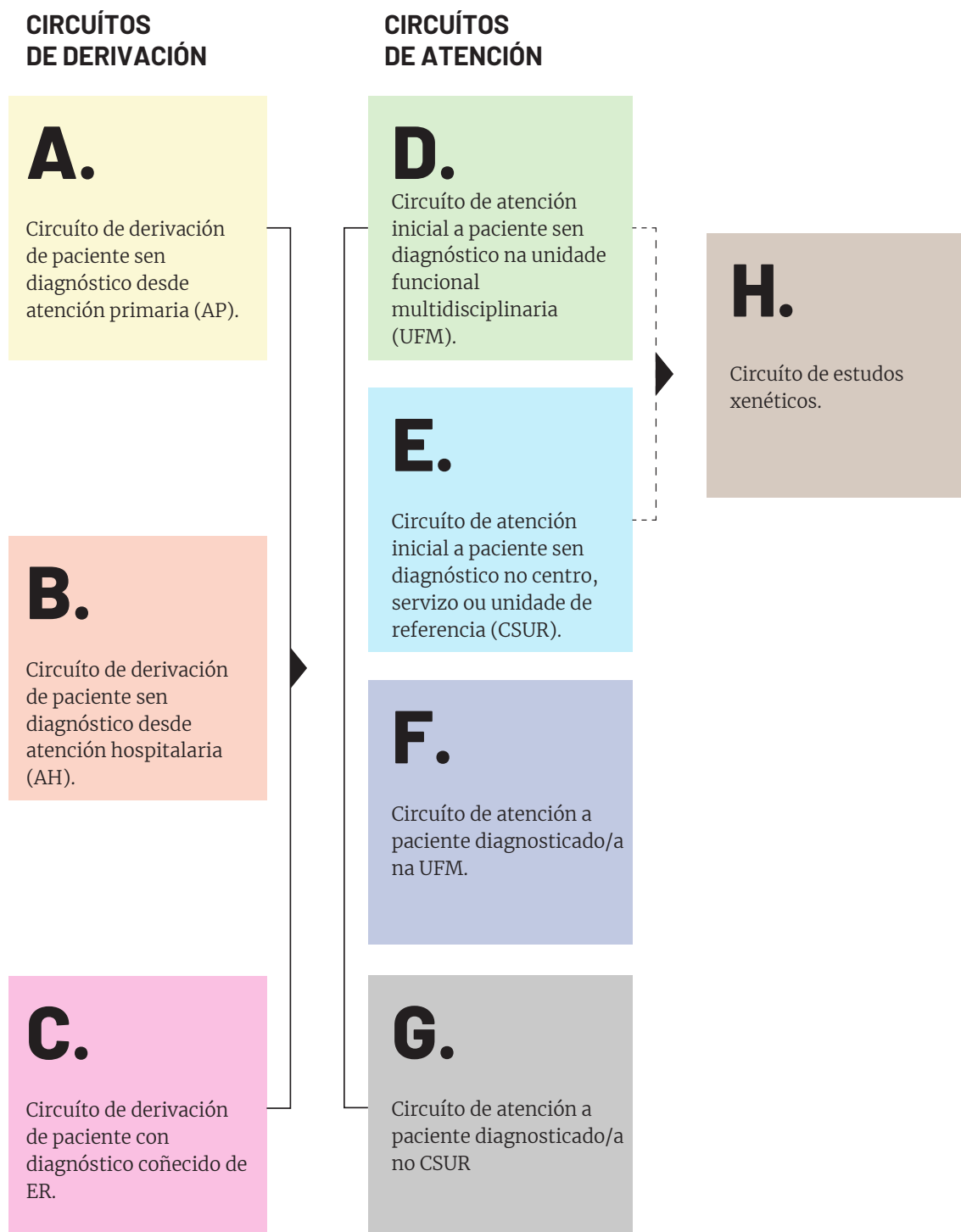
Circuitos de atención

- D. Circuito de atención inicial a paciente sen diagnóstico na unidade funcional multidisciplinaria (UFM).
- E. Circuito de atención inicial a paciente sen diagnóstico no centro, servizo ou unidade de referencia (CSUR).
- F. Circuito de atención a paciente diagnosticado/a na UFM.
- G. Circuito de atención a paciente diagnosticado/a no CSUR.

Circuito específico

- H. Circuito de estudos xenéticos.





CIRCUÍTOS DE DERIVACIÓN

A. **Circuíto de derivación de paciente sen diagnóstico desde atención primaria (AP)**

8. Plataforma de Explotación de Información e Xestión de Datos Clínicos e Epidemiolóxicos (máis información nas páxinas 29 e 54).	A1.	Actividade A1. Detección de sospeita dunha ER en consulta de AP ou a través de alerta HEXIN⁸
	Obxectivo	Mellorar a detección precoz das patoloxías consideradas como ER e facilitar a súa derivación no menor tempo posible á unidade especializada (CSUR/UFM).
	Descrición	O/A profesional de AP activa o proceso de posible diagnóstico dunha ER ante a aparición de sospeita nun destes dous supostos: / Durante unha consulta, cando detecte que os síntomas e signos que presenta unha persoa citada son suxestivos dunha ER. / Mediante notificación recibida desde a ferramenta HEXIN, que lle fará chegar ao facultativo/a a existencia dun patrón suxestivo de ER en calquera paciente da súa cota. O/a médico/a de familia ou pediatra deberá acceder á historia clínica desa persoa e valorar a sospeita. Nos dous casos, o/a profesional de AP deberá determinar o grao de sospeita entre alto e baixo. Se o grao de sospeita é alto, valorará a súa remisión ao CSUR ou á UFM (actividade A3) e, se é baixo ou dubidoso, solicitaralle unha e-interconsulta ao coordinador/a ER AP (actividade A2).
	Tempo de execución	Durante a consulta co/a paciente ou durante a revisión da historia clínica.
	Perfil responsable	Médico/a de AP (médico/a de familia ou pediatra).



A. **Circuíto de derivación de paciente sen diagnóstico desde atención primaria (AP)**

A2.

Actividade A2.

Remisión do caso a coordinador/a ER AP

Obxectivo

Obter asesoramento experto sobre a conveniencia de derivar o caso a unha unidade especializada en ER.

Descrición

Se o grao de sospeita diagnóstica que determina o/a facultativo/a de AP é baixo ou dubidoso, pero non se pode descartar, o/a médico/a ou pediatra pode solicitarlle asesoramento ao coordinador/a ER AP mediante e-interconsulta. Este/a último/a formulará a súa recomendación sobre se enviar o paciente ao CSUR ou á UFM ou ben continuar o seguimento ou atención na consulta do médico/a de familia ou pediatra, quedando a decisión última en mans do profesional de AP.

Tempo de execución

A petición de e-interconsulta realizarase durante a consulta co/a paciente e será respondida nun prazo máximo de oito días naturais polo/a coordinador/a AP ER.

Perfil responsable

Médico/a de AP (médico/a de familia ou pediatra) e coordinador/a ER AP.



CIRCUÍTOS DE DERIVACIÓN

A. **Circuíto de derivación de paciente sen diagnóstico desde atención primaria (AP)**

A3. **Actividade A3.
Derivación do caso á unidade especializada (UFM/CSUR)**

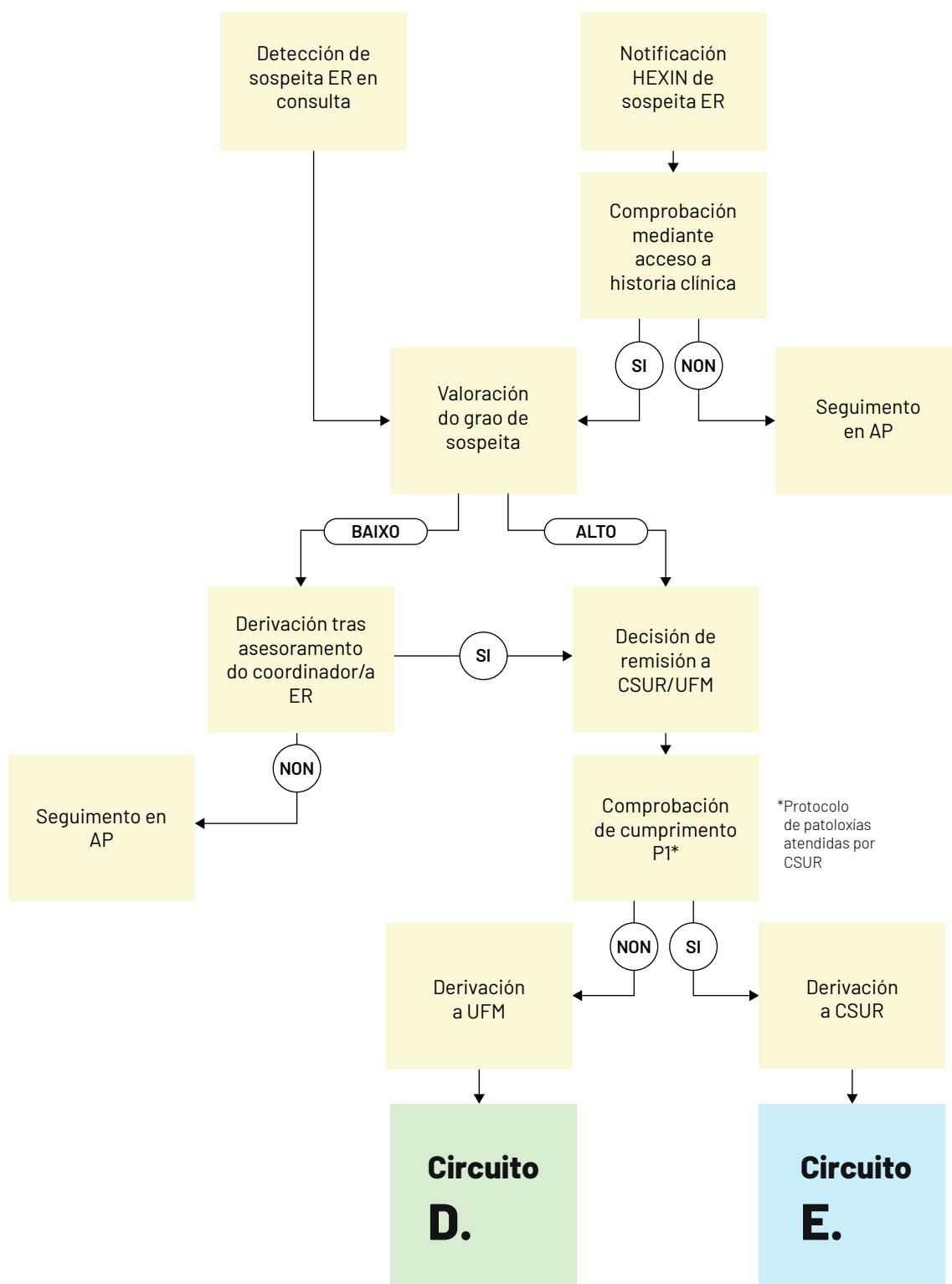
Obxectivo	Avanzar cara á confirmación do diagnóstico.
Descrición	En caso de que a actividade A1 ou A2 teñan como resultado unha sospeita de ER elevada, o primeiro que se fará é determinar se os datos/anomalías detectados se corresponden cos casos que deben ser remitidos aos CSUR empregando o protocolo de derivación (P1)⁹ mediante interconsulta. No suposto de que o caso non responda ás patoloxías sinaladas no protocolo P1, a e-interconsulta remitirase á UFM.
Tempo de execución	A petición de e-interconsulta realizarase durante a consulta co/a paciente e será respondida nun prazo máximo de oito días naturais pola UFM ou o CSUR.
Perfil responsable	Médico/a de AP (médico/a de familia ou pediatra).

9. Páxina 62 deste documento.



CIRCUÍTO DE DERIVACIÓN

A. Circuito de derivación de paciente sen diagnóstico desde atención primaria (AP)



CIRCUÍTOS DE DERIVACIÓN

B. Circuito de derivación de paciente sen diagnóstico desde atención hospitalaria (AH)

B.

Actividade B.

Detección de sospeita dunha ER en AH (en consultas externas ou desde hospitalización)

Obxectivo

Facilitar a derivación no menor tempo posible á unidade especializada en ER (CSUR/UFM).

Descrición

Cando o/a profesional de AH detecte que os síntomas e signos que presenta un/unha paciente citado/a en consulta ou hospitalizado/a son suxestivos dunha ER, o primeiro que se fará é determinar se os datos/anomalías detectados se corresponden cos casos que deben ser remitidos aos CSUR empregando o protocolo de derivación (P1)¹⁰ mediante interconsulta.

No suposto de que o caso non responda aos sinais das patoloxías sinaladas no protocolo P1, a e-interconsulta remitirase á UFM.

Tempo de execución

A petición de e-interconsulta realizarase durante a consulta externa co/a paciente ou durante a súa avaliación en caso de que se atope hospitalizado/a e será respondida nun prazo máximo de oito días naturais pola UFM ou o CSUR.

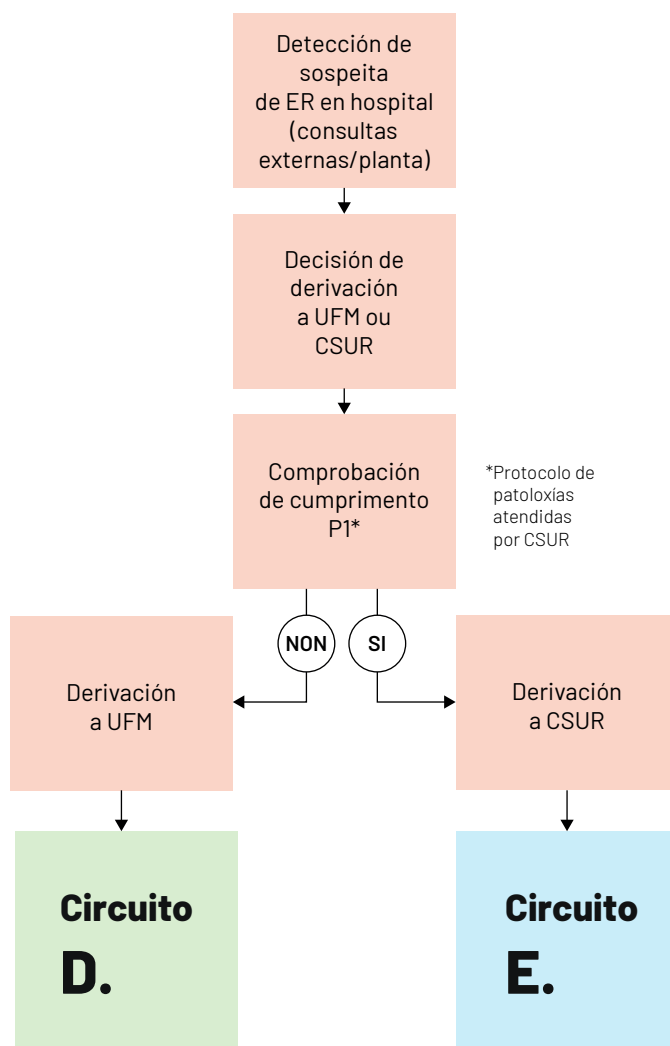
Perfil responsable

Facultativo/a de consultas externas ou ao cargo dunha persoa hospitalizada.

10. Páxina 62 deste documento.



CIRCUÍTOS DE DERIVACIÓN

B. Circuito de derivación de paciente sen diagnóstico desde atención hospitalaria (AH)

CIRCUÍTOS DE DERIVACIÓN

C. Circuito de derivación de paciente con diagnóstico coñecido de ER

11. Páxina 45 deste documento.

C1.

Actividade C1.
Detección do caso e notificación ao Rexistro de Pacientes con Enfermidades Raras da Comunidade Autónoma de Galicia (RERGA)¹¹

Obxectivo Dispoñer de información epidemiolóxica para a xestión das ER.

Descrición No momento en que un/unha profesional de AP, consultas externas ou AH detecte un caso con diagnóstico confirmado de ER, realizará o procedemento de notificación ao RERGA a través do mecanismo xa habilitado na historia clínica electrónica.

Tempo de execución Durante a consulta co/a paciente.

Perfil responsable Médico/a de AP (médico/a de familia ou pediatra), consultas externas ou AH.

C2.

Actividade C2.
Derivación do caso ao CSUR ou a UFM

Obxectivo Ofrecer avaliación especializada a cada paciente.

Descrición O/A profesional sanitario/a comprobará se o diagnóstico se corresponde cos casos que deben ser remitidos aos CSUR empregando o protocolo de derivación (P1)¹² mediante e-interconsulta.

No suposto de que o caso non responda ás patoloxías sinaladas no protocolo P1, a e-interconsulta remitirase á UFM.

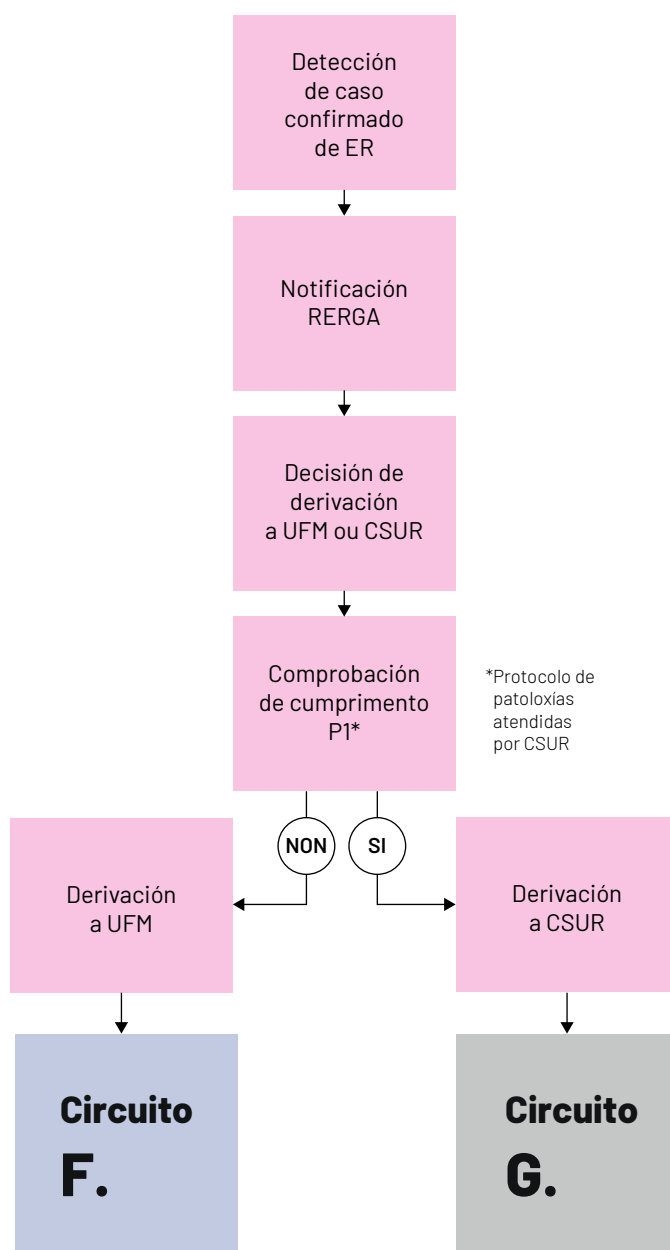
Tempo de execución Durante a consulta co/a paciente.

Perfil responsable Médico/a de AP (médico/a de familia ou pediatra), consultas externas ou AH.

12. Páxina 62 deste documento.



CIRCUÍTOS DE DERIVACIÓN

C. Circuito de derivación de paciente con diagnóstico coñecido de ER

CIRCUÍTO DE ATENCIÓN

D. Circuito de atención inicial a paciente sen diagnóstico na unidade funcional multidisciplinaria (UFM)

D1.

Actividade D1.

Recepción da e-interconsulta e avaliación preliminar

Obxectivo

Confirmar a sospeita diagnóstica e determinar a afectación orgánica.

Descrición

Ao recibir unha solicitude de e-interconsulta na axenda de ER, o/a enfermeiro/a clínico/a revisaraa e asignaralla ao facultativo/a correspondente (internista ou pediatra), que analizará a historia clínica do paciente e tomará unha das seguintes determinacións:

- / Descartar o diagnóstico de ER e comunicarlle a decisión ao profesional que o remite para o seu manexo por outras vías.
- / Manter a sospeita de ER e avaliar o impacto da patoloxía para determinar o/a especialista que debe recibir este/a paciente nunha primeira cita presencial:
 - Se a patoloxía afecta un único órgano ou sistema, xestionarase esta cita co/a especialista correspondente empregando o protocolo de determinación de afectación orgánica (P2)¹³.
 - Se a patoloxía afecta varios órganos ou sistemas, a consulta será xestionada co/a propio/a profesional da UFM.

Tempo de execución

A resposta á e-interconsulta realizarase nun máximo de oito días naturais.

Perfil responsable

Enfermeiro/a clínico/a e facultativo/a da UFM.

13. Páxina 63 deste documento.



CIRCUÍTOS DE ATENCIÓN

D. Circuito de atención inicial a paciente sen diagnóstico na unidade funcional multidisciplinaria (UFM)

D2.

Actividade D2.

Consulta presencial e solicitude de probas complementarias

Obxectivo

Avanzar cara á confirmación do diagnóstico.

Descrición

Nesta primeira consulta presencial, realizarase unha valoración clínica do caso e solicitaranse as probas complementarias necesarias para a confirmación do diagnóstico de ER.

En caso de que o facultativo/a considere necesario realizar un estudo xenético para a confirmación do diagnóstico, comunicarllo e explicarllo ao paciente e activarase o circuíto H (circuíto de estudos xenéticos)¹⁴.

Tras a realización das probas, e en función da valoración dos resultados realizada polo/a facultativo/a que as solicita, as opcións posibles son:

- / **Diagnóstico descartado:** non existe patoloxía ER, polo que se resolverá a e-interconsulta mediante a emisión do informe correspondente e citarase o paciente para informalo dos resultados e do seu posterior seguimento.
- / **Diagnóstico de sospeita ou complexidade elevada:** se aínda non procede descartar a posibilidade dun diagnóstico de ER ou a complexidade da patoloxía o require, poderase convocar o comité clínico de ER para determinar os pasos a seguir. Neste caso, o circuíto continúa coas actividades D3 e posteriores (D4 e D5).
- / **Diagnóstico firme:** confírmase a presenza dunha ER. Neste caso, o circuíto pasa directamente á actividade D5.

Tempo de execución

Variable en función da patoloxía, o/a paciente e os resultados das probas.

Perfil responsable

Facultativo/a que solicita as probas na primeira consulta presencial.

14. Páxina 91 deste documento.



CIRCUÍTOS DE ATENCIÓN

D. Circuito de atención inicial a paciente sen diagnóstico na unidade funcional multidisciplinaria (UFM)

D3.

Actividade D3. Convocatoria do comité clínico de ER

Obxectivo

Obter un diagnóstico firme e determinar o plan de actuación fronte a un caso complexo.

Descrición

A convocatoria será realizada polo persoal de enfermaría clínica da UFM desde a axenda específica de ER, achegando unha breve historia do paciente. Citaranse os/as profesionais necesarios/as e o médico/a de AP do/a paciente para determinar o diagnóstico firme e o manexo do caso.

Tempo de execución

Variable en función do caso.

Perfil responsable

Persoal da UFM.

D4.

Actividade D4. Determinación de diagnóstico

Obxectivo

Identificar con precisión a patoloxía.

Descrición

Tras a resolución do facultativo/a que realiza a primeira visita ou do comité clínico de ER, determinarase se os resultados corresponden ao diagnóstico firme dunha ER coñecida ou ao dunha ER non filiada¹⁵.

Calquera diagnóstico de ER filiada será notificado ao RERGA.

Tempo de execución

Variable en función do caso, cun prazo de referencia estimado de dez días naturais.

Perfil responsable

Facultativo/a responsable do paciente.

15. ER que non se logran catalogar con diagnóstico preciso.



D. Circuito de atención inicial a paciente sen diagnóstico na unidade funcional multidisciplinaria (UFM)

D5. Actividade D5. Determinación da unidade de derivación

Obxectivo Garantir a mellor atención especializada.

Descrición Determinarase a unidade ou o profesional que atenderá o paciente na seguinte consulta presencial, podendo ser:

1. CSUR: en caso de que a patoloxía estea comprendida nos casos determinados no protocolo P1¹⁶ o/a paciente será remitido ao CSUR galego que corresponda. En caso de que se trate dunha patoloxía correspondente a outros CSUR do resto de España, poderase valorar a derivación do caso.
2. Especialista en consulta externa: cando a enfermidade estea comprendida entre aquelas asignadas a unha única especialidade pola súa predominancia orgánica segundo o protocolo P2¹⁷.
3. UFM: se se trata dunha ER non filiada ou en caso de que a patoloxía teña unha afectación multiorgánica sen predominancia ou a súa complexidade a faga depender do coñecemento de varias especialidades.

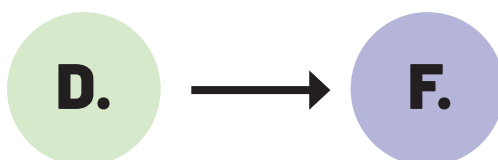
Tempo de execución Variable en función do caso, cun prazo de referencia estimado de dez días naturais.

Perfil responsable Facultativo/a responsable do/a paciente.

16. Páxina 62 deste documento.

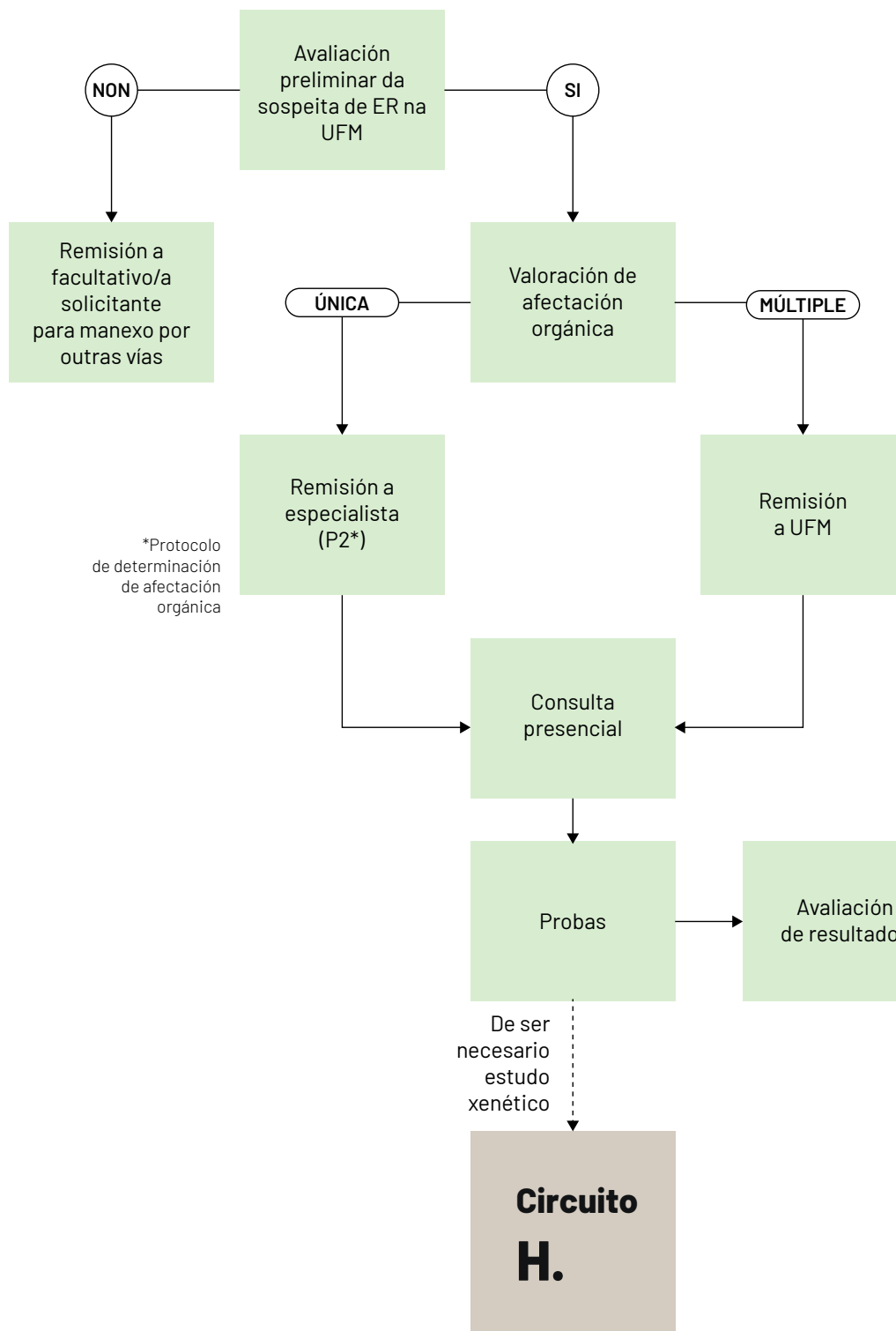
17. Páxina 63 deste documento.

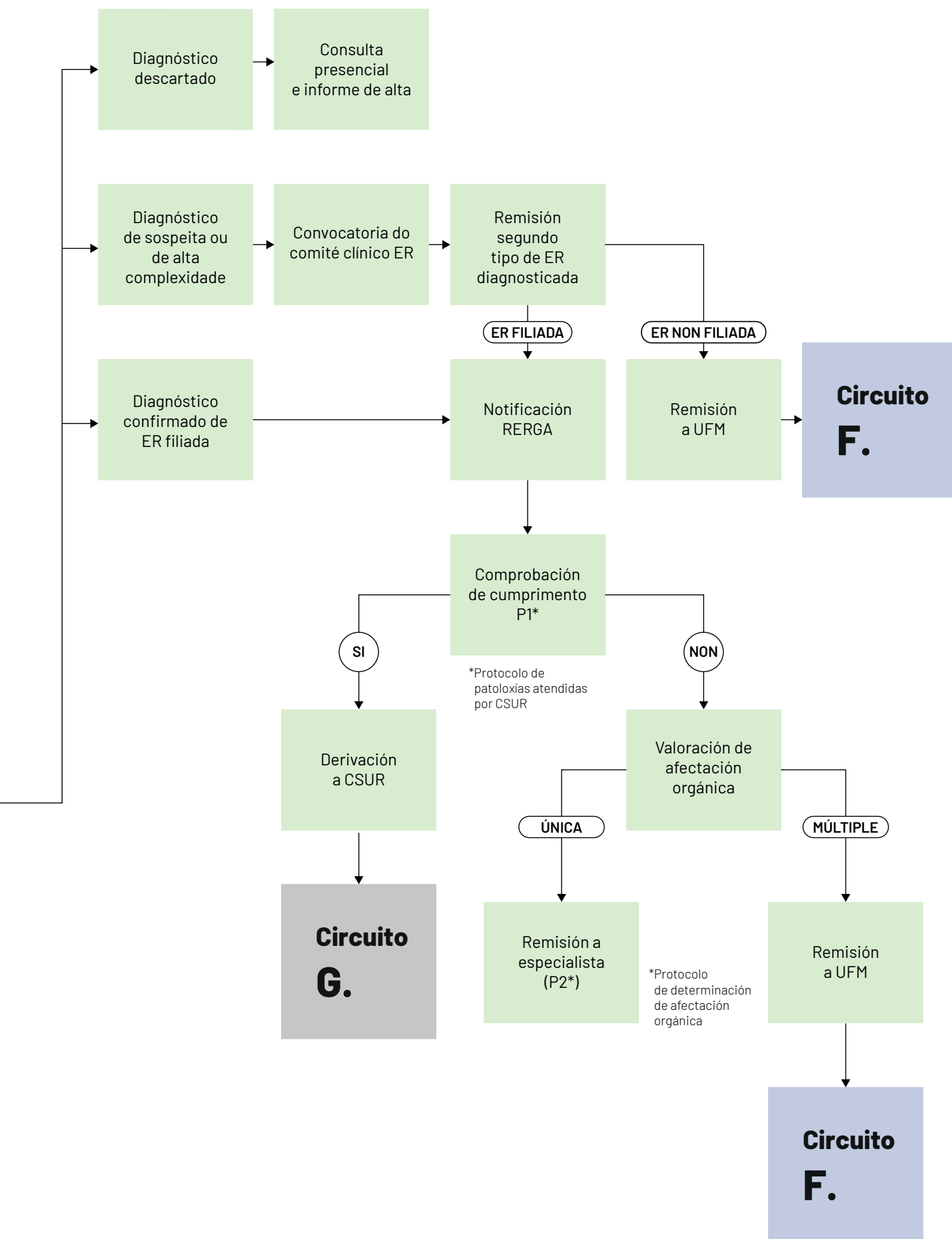
O itinerario que cómpre seguir a partir de aquí é o detallado no circuíto F (atención a paciente diagnosticado/a na UFM).



CIRCUITOS DE ATENCIÓN

D. Circuito de atención inicial a paciente sen diagnóstico na unidade funcional multidisciplinaria (UFM)





CIRCUÍTOS DE ATENCIÓN

E. Circuíto de atención inicial a paciente sen diagnóstico no centro, servizo ou unidade de referencia (CSUR)

**E1. Actividade E1.
 Consulta inicial**

Obxectivo	Iniciar o procedemento necesario para chegar a un diagnóstico firme.
Descrición	Tras a recepción da e-interconsulta, o CSUR citará o paciente a unha primeira consulta para a súa valoración inicial e a solicitude de probas complementarias que permitan obter un diagnóstico firme. En caso de que o facultativo/a considere necesaria a realización dun estudo xenético para a confirmación do diagnóstico, comunicarllo e explicarllo ao paciente e activarase o circuíto H (circuíto de estudos xenéticos)¹⁸.
Tempo de execución	Variable en función do caso.
Perfil responsable	Persoal do CSUR.

18. Páxina 91 deste documento.



CIRCUÍTOS DE ATENCIÓN

E. Circuito de atención inicial a paciente sen diagnóstico no centro, servizo ou unidade de referencia (CSUR)**E2.****Actividade E2.****Revisión de resultados e confirmación de diagnóstico****Obxectivo**

Identificar con precisión a patoloxía.

Descrición

Tras a revisión dos resultados das probas complementarias solicitadas na primeira consulta, en caso de diagnóstico firme o CSUR realizará a notificación ao RERGA e decidirá se a patoloxía entra nas súas competencias. No caso contrario, remitirá o paciente de novo ao profesional/UFM que solicitou a e-interconsulta.

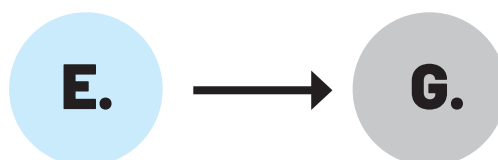
Tempo de execución

Variable en función do caso, cun prazo de referencia estimado de dez días naturais.

Perfil responsable

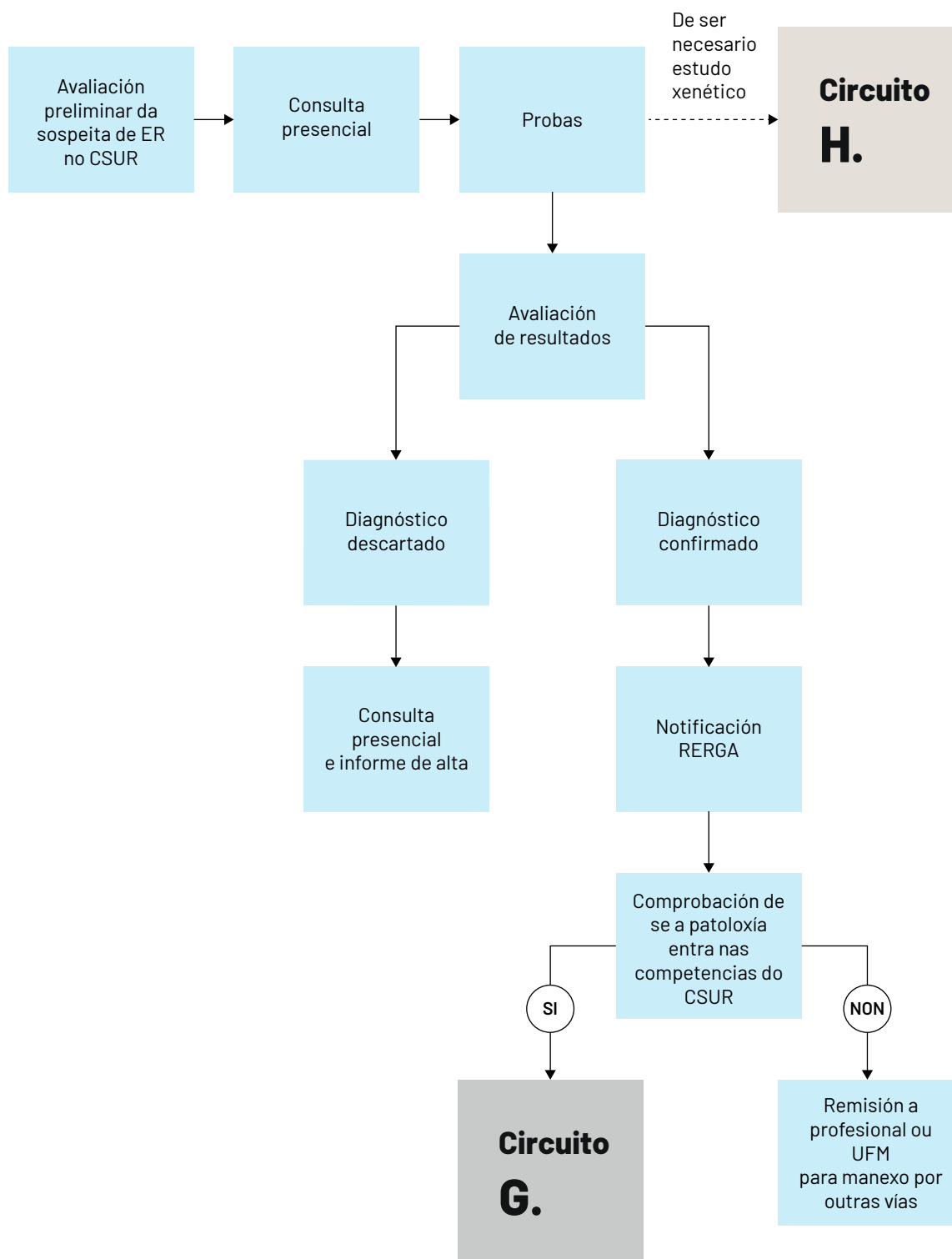
Facultativo/a do CSUR.

O itinerario que se debe seguir a partir de aquí é o detallado no circuito G (atención a paciente diagnosticado/a no CSUR).



CIRCUÍTOS DE ATENCIÓN

E. Circuito de atención inicial a paciente sen diagnóstico no centro, servizo ou unidade de referencia (CSUR)



CIRCUÍTOS DE ATENCIÓN

F. Circuito de atención a paciente diagnosticado/a na UFM

F1.

Actividade F1. Primeira consulta de seguimento

Obxectivo

Proporcionarlle ao paciente toda a información relativa á súa patoloxía e deseñar conxuntamente con el ou ela a folla de ruta que cómpre seguir.

Descrición

O/A paciente será recibido/a para ser informado/a sobre a súa patoloxía, así como do plan de seguimento e a asignación do profesional de referencia na área especializada que corresponda. Durante a consulta facilitaráselle participar na toma de decisións e formular todas as dúbidas e suxestións que desexe.

En función da patoloxía e a súa afectación orgánica, tal como se describe na actividade D5, esta consulta pode ser realizada na UFM ou na consulta do especialista.

Tempo de execución

Durante a consulta.

Perfil responsable

Facultativo/a especialista ou da UFM.

F2.

Actividade F2. Realización e revisión da árbore xenealóxica

Obxectivo

Valorar unha posible afectación descoñecida da enfermidade na familia da persoa diagnosticada.

Descrición

Tendo en conta o carácter hereditario das patoloxías tratadas nesta unidade, realizarase a árbore xenealóxica do paciente para detectar casos non diagnosticados entre a súa familia directa.

Tempo de execución

Variable en función do caso.

Perfil responsable

Persoal da UFM.



CIRCUÍTOS DE ATENCIÓN

F. **Circuíto de atención a
paciente diagnosticado/a na UFM**

F3. **Actividade F3.
Atención a familiares**

Obxectivo	Estender a atención a outras persoas da familia do paciente que poidan estar afectadas pola patoloxía.
Descrición	Entregaráselle ao paciente un documento coa información que debe trasladar aos seus familiares, co fin de que poidan solicitar directamente unha cita na UFM para ser atendidos nunha primeira consulta presencial. En caso de confirmación diagnóstica, procederáse ás actividades do eixe D ¹⁹ coa/s persoa/s afectada/s.
Tempo de execución	Variable en función do caso.
Perfil responsable	Persoal da UFM.

19. Páxina 76 deste documento.

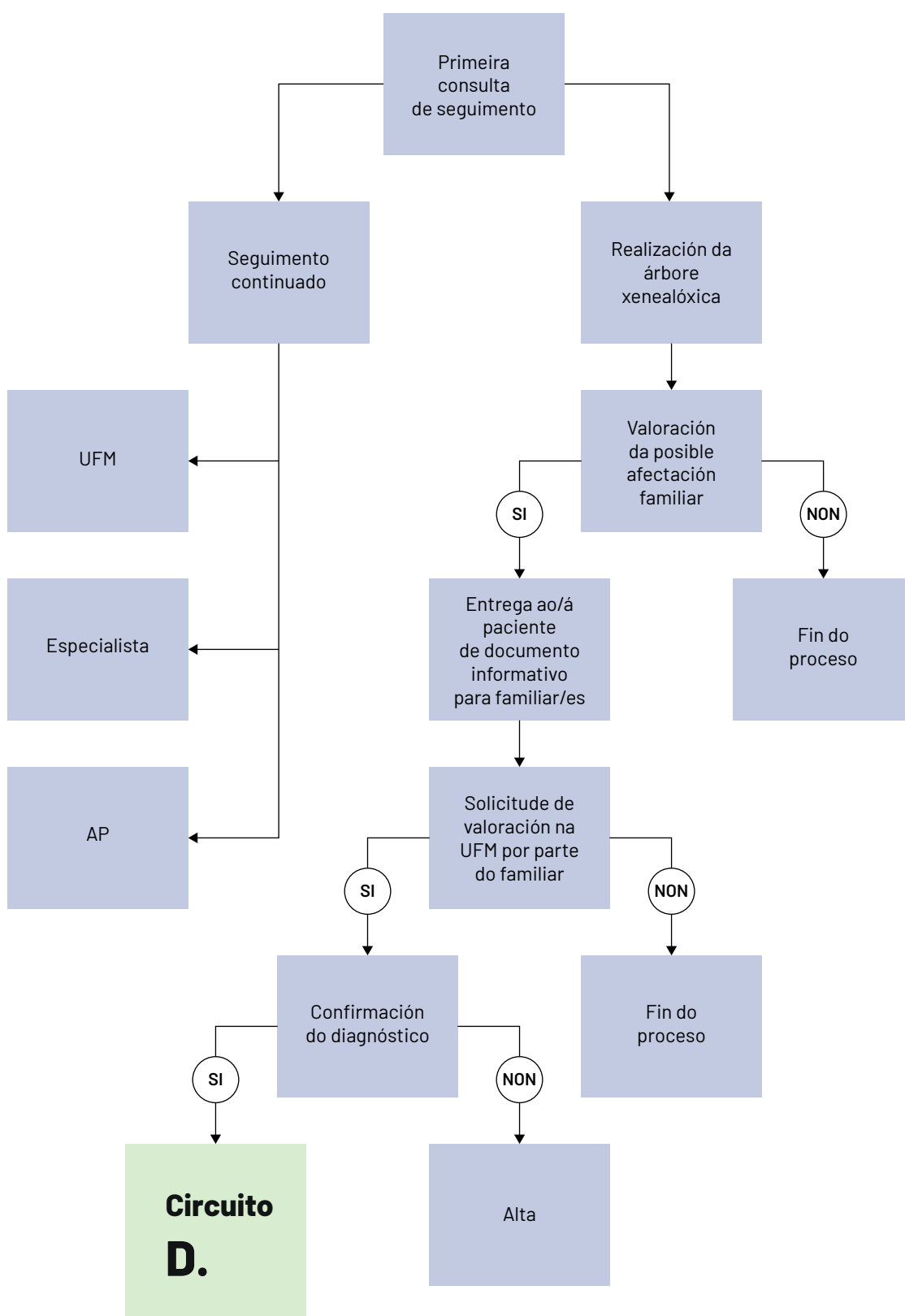
F4. **Actividade F4.
Seguimento**

Obxectivo	Monitorizar o paciente de forma continuada para garantir o axuste do tratamento ás súas necesidades.
Descrición	O/A paciente será citado/a periodicamente para o seu seguimento e monitorización. En función da súa patoloxía e as súas necesidades, as consultas con este propósito terán lugar na UFM, na consulta do especialista de referencia ou na consulta do seu médico/a de AP.
Tempo de execución	Adaptado ao paciente e á súa patoloxía.
Perfil responsable	Facultativo/a da UFM, especialista de referencia ou médico/a de AP.



CIRCUÍTOS DE ATENCIÓN

F. Circuito de atención a paciente diagnosticado/a na UFM



CIRCUÍTOS DE ATENCIÓN

G. Circuito de atención a paciente diagnosticado/a no CSUR

G1.

Actividade G1. Primeira consulta de seguimento

Obxectivo	Proporcionarlle ao paciente toda a información relativa á súa patoloxía e deseñar conxuntamente con el ou ela a folla de ruta a seguir.
Descrición	Citarase o paciente en consulta presencial para informalo, planificar o seu seguimento e asignalo ao seu profesional de referencia, facilitándolle participar na toma de decisións e formular todas as dúbidas e suxestións que desexe. En función do caso, poderíase establecer un seguimento conxunto entre o CSUR e a UFM.
Tempo de execución	Durante a consulta.
Perfil responsable	Facultativo/a do CSUR.

G2.

Actividade G2. Realización e revisión da árbore xenealóxica

Obxectivo	Valorar unha posible afectación descoñecida da enfermidade na familia da persoa diagnosticada.
Descrición	Tendo en conta o carácter hereditario das patoloxías tratadas nesta unidade, realizarase a árbore xenealóxica do paciente para detectar casos non diagnosticados entre a súa familia directa.
Tempo de execución	Variable en función do caso.
Perfil responsable	Persoal do CSUR.



CIRCUÍTOS DE ATENCIÓN

G. Circuito de atención a paciente diagnosticado/a no CSUR

G3.

Actividade G3. Atención a familiares

Obxectivo

Estender a atención a outras persoas da familia do paciente que poidan estar afectadas pola patoloxía.

Descrición

Entregaráselle ao paciente un documento coa información que debe trasladar aos seus familiares, co fin de que poidan solicitar directamente unha cita no CSUR para ser atendidos nunha primeira consulta presencial. En caso de confirmación diagnóstica, procederáse ás actividades do circuito E²⁰ coa/s persoa/s afectada/s.

Tempo de execución

Variable en función do caso.

Perfil responsable

Persoal do CSUR.

G4.

Actividade G4. Seguimento

Obxectivo

Monitorizar o paciente de forma continuada para garantir o axuste do tratamento ás súas necesidades

Descrición

O/A paciente será citado/a periodicamente para o seu seguimento e monitorización no CSUR. En función do caso, poderíase establecer un seguimento conxunto entre o CSUR e a UFM.

Tempo de execución

Adaptado ao paciente e a súa patoloxía.

Perfil responsable

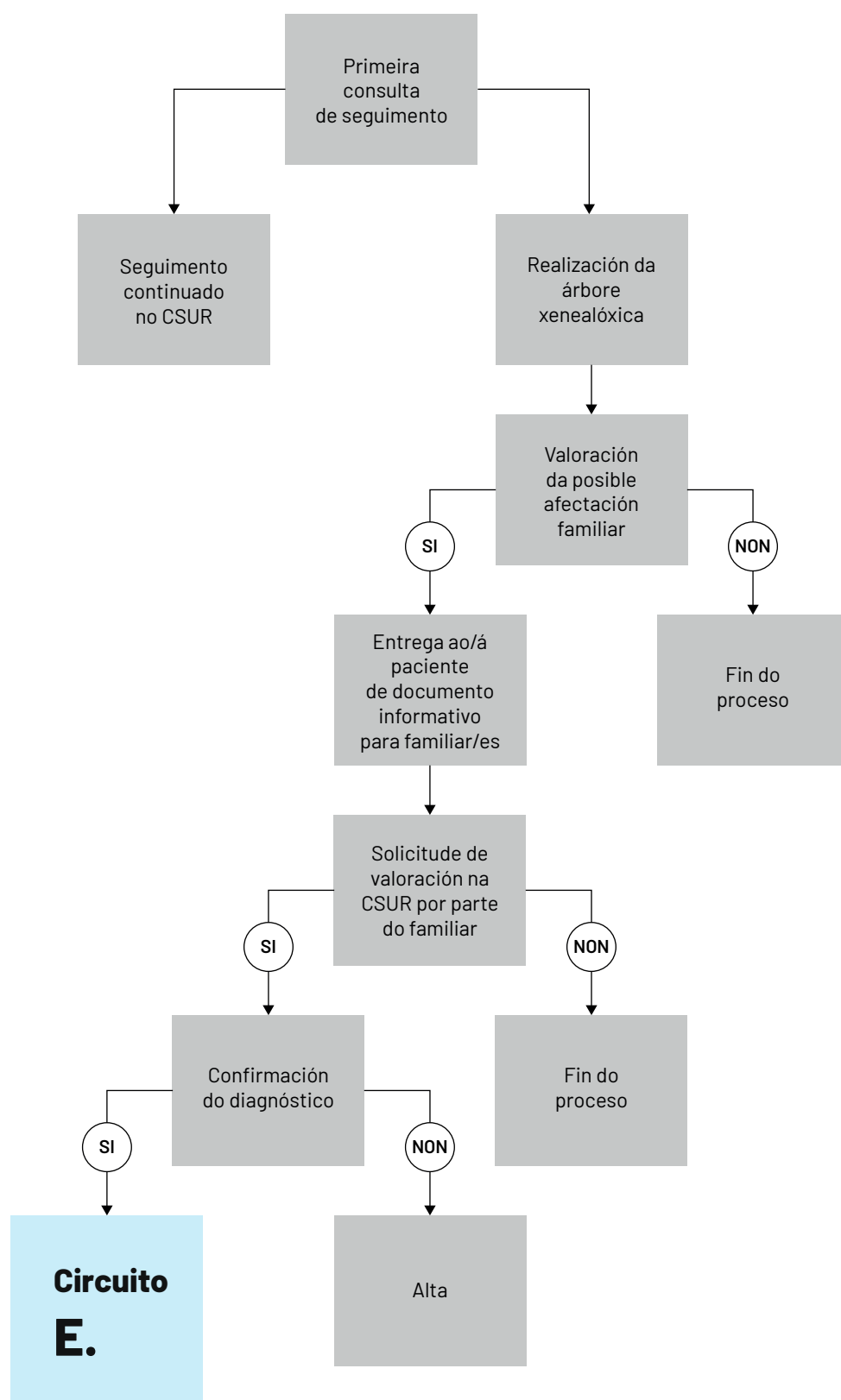
Facultativo/a do CSUR.

20. Páxina 82 deste documento.



CIRCUÍTOS DE ATENCIÓN

G. Circuito de atención a paciente diagnosticado/a no CSUR



H. **Circuíto de estudos xenéticos**

As enfermidades e trastornos de base xenética son moi numerosos, o que provoca unha continua evolución das análises especializadas para a súa detección. No caso das ER, son ferramentas de enorme utilidade polo elevado compoñente xenético destas, polo que é necesaria unha boa coordinación dos recursos dispoñibles, así como unha comunicación fluída sobre as necesidades do paciente. Isto require do deseño dun circuíto específico de estudos xenéticos, no que se defina quen pode solicitalos, quen debe realizalos e quen debe comunicarlle o proceso e os seus resultados á persoa afectada.

En Galicia, as probas de análises xenéticas realizaranse, segundo os casos, na Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, no Complexo Hospitalario Universitario da Coruña ou no Complexo Hospitalario Universitario de Vigo²¹. Nas súas carteiras de servizos recóllense as seguintes probas:

21. De acordo co sinalado na instrución terceira da Instrución 8/18 de Ordenación das probas de análise xenéticas no ámbito do Servizo Galego de Saúde.

- / Secuenciación de nova xeración de exomas (*next generation sequencing exome, NGS exome*).
- / Secuenciación de nova xeración de paneis de xenes (*next generation sequencing panels, NGS panels*).
- / Arrays.
- / Outros estudos moleculares.



H. **Circuíto de estudos xenéticos**

H1. **Actividade H1. Petición do estudo e extracción de mostras**

En caso de que o facultativo/a responsable do paciente, a UFM ou o CSUR considere necesario realizar un estudo xenético para a confirmación do diagnóstico, comunicarllo e explicarllo.

A continuación, a persoa afectada será remitida á consulta da UFM, onde se lle facilitará toda a información relativa á proba, o seu obxectivo, o tempo estimado para a obtención dun resultado, as súas implicacións, etc. Nesta mesma consulta, faráselle entrega da documentación necesaria e do consentimento informado.

A decisión última sobre a realización da proba correspóndelle ao paciente. Se non a toma durante a consulta, o persoal de enfermaría contactará telefonicamente nun prazo de 72 horas para obter unha resposta.

En caso de que o/a paciente decida non realizar a proba, o seu caso continuará en seguimento na unidade especializada correspondente.

No suposto de que a súa decisión sexa afirmativa, tras a sinatura do consentimento informado realizarase a extracción de sangue, preferiblemente na consulta da UFM. Se fose necesario, a extracción faríase no centro de saúde, despois de contactar con persoal de enfermaría e/ou co/a médico/a do paciente en AP.



H. **Circuíto de estudos xenéticos**

H2. **Actividade H2. Realización do estudo xenético**

A mostra remitirase ao laboratorio de xenómica correspondente, acompañada do consentimento, para o seu procesamento.

Dada a complexidade do proceso e o tempo requirido para a obtención dos resultados, é de vital importancia detectar calquera incidencia, polo que se propón empregar unha ferramenta dixital que permita monitorizar en tempo real a loxística de todas as mostras remitidas desde a UFM. Os estadios polos que pasará a mostra son: enviada > recibida > en proceso > resultado, coa garantía de reportar posibles incidencias en tempo real en calquera destes estadios.

H3. **Actividade H3. Valoración de resultados e continuidade na UFM ou derivación ao CSUR para o tratamento**

Cando se reciban os resultados do estudo, o/a facultativo/a da unidade especializada responsable do caso determinará os pasos que cómpre seguir en función da súa complexidade:

- / Os resultados complexos ou moi complexos poderán ser consultados co/a xenetista de referencia ou co propio Laboratorio de Xenómica.
- / En caso de que o resultado sexa de baixa complexidade, ou tras a revisión das entidades anteriormente citadas, terá lugar unha nova consulta co/a paciente para informalo.



H. **Circuíto de estudos xenéticos**

De confirmarse que a ER é xenética:

- 22. Páxina 85 deste documento.
 - / En función do tipo de enfermidade diagnosticada, o/a paciente continuará a cargo da UFM (activación do circuíto F²²) ou será derivado ao CSUR correspondente (activación do circuíto G²³).
- 23. Páxina 88 deste documento.
 - / Realizarase un estudo familiar (árbore xenealóxica) e entregaráse ao paciente documentación específica para que llela faga chegar aos parentes directos con posibilidade de afectación. Nela indicáraselles o contacto das unidades especializadas ás que poden dirixirse e a información relevante sobre a patoloxía (activación de circuítos D ou E²⁴ en función da enfermidade en cuestión).
- 24. Páxinas 76 e 82 deste documento.

Accións

A consecución dos dous grandes obxectivos estratéxicos descritos pasa polas seguintes accións:

- / Elaboración dos novos protocolos e procedementos por parte da Comisión Galega de ER.
- / Implantación dos protocolos e procedementos acordados.
- / Revisión e actualización periódica dos protocolos e procedementos.
- / Organización e valoración da asistencia para a confirmación diagnóstica de pacientes con sospeita de padecer unha enfermidade rara e as súas familias.
- / Deseño e implementación dos novos circuítos nas áreas sanitarias.
- / Soporte tecnolóxico e de xestión que facilite a implementación do novo modelo.
- / Difusión e formación dirixidas aos/ás profesionais implicados/as.



H. **Circuíto de estudos xenéticos**

Indicadores

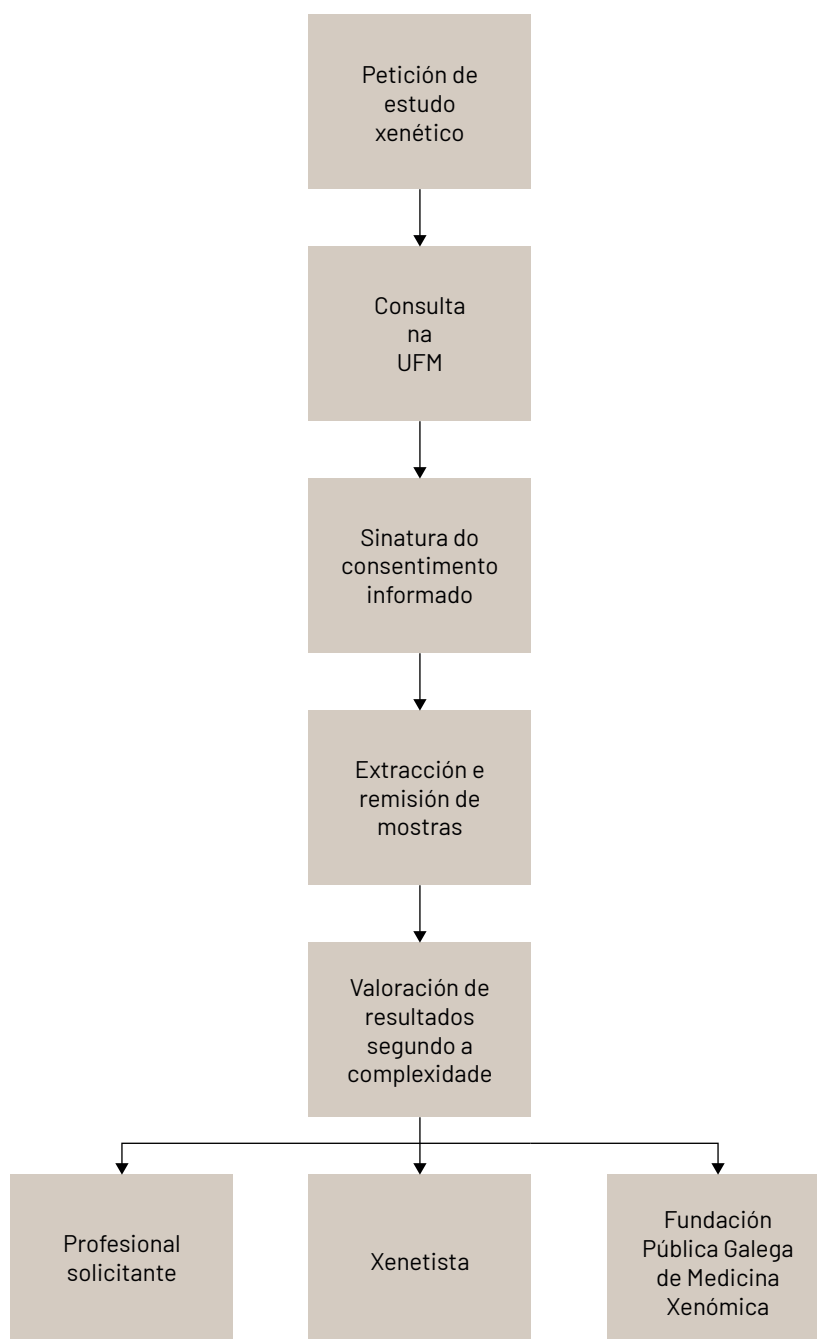
- / Reunións da Comisión Galega de ER (número).
- / Comités clínicos convocados polas UFM (número e proporción de comités clínicos convocados por cada UFM).
- / Incorporación e aplicación dos novos protocolos e procedementos (número).
- / Revisión e actualización dos protocolos e procedementos (número e porcentaxe sobre o total de protocolos e procedementos).
- / Pacientes valorados/as polas UFM con sospeita de ER (número e porcentaxe sobre o total dos recibidos).
- / Pacientes con diagnóstico confirmado de ER polas UFM (número e porcentaxe sobre o total de avaliados en UFM).
- / Pacientes con diagnóstico confirmado de ER polos CSUR (número e porcentaxe sobre o total dos recibidos).
- / Familiares estudados/as a partir dun caso índice (número).
- / Familiares diagnosticados/as a partir dun caso inicial (número e porcentaxe de persoas diagnosticadas con respecto ao total de estudadas).

Recursos utilizados

- / Profesionais do Sergas.
- / Persoal da Subdirección Xeral de Sistemas da Información da Consellería de Sanidade.
- / Recursos tecnolóxicos de soporte: axendas, historia clínica, etc.
- / Profesionais e equipos líderes na planificación do modelo.
- / Recursos e espazos físicos para as UFM.
- / Equipos de UFM: pediatras, internistas e enfermeiros/as clínicos/as.



H. **Circuíto de estudos xenéticos**



**A
continuación
figura a
integración
de todos os
circuitos
para facilitar
unha visión
panorámica
dos posibles
itinerarios e a
relación entre
eles.**



CIRCUÍTOS DE DERIVACIÓN

A.

Circuíto de derivación de paciente sen diagnóstico desde atención primaria (AP).

B.

Circuíto de derivación de paciente sen diagnóstico desde atención hospitalaria (AH).

C.

Circuíto de derivación de paciente con diagnóstico coñecido de ER.

CIRCUÍTOS DE ATENCIÓN

D.

Circuíto de atención inicial a paciente sen diagnóstico na unidade funcional multidisciplinaria (UFM).

E.

Circuíto de atención inicial a paciente sen diagnóstico no centro, servizo ou unidade de referencia (CSUR).

F.

Circuíto de atención a paciente diagnosticado/a na UFM.

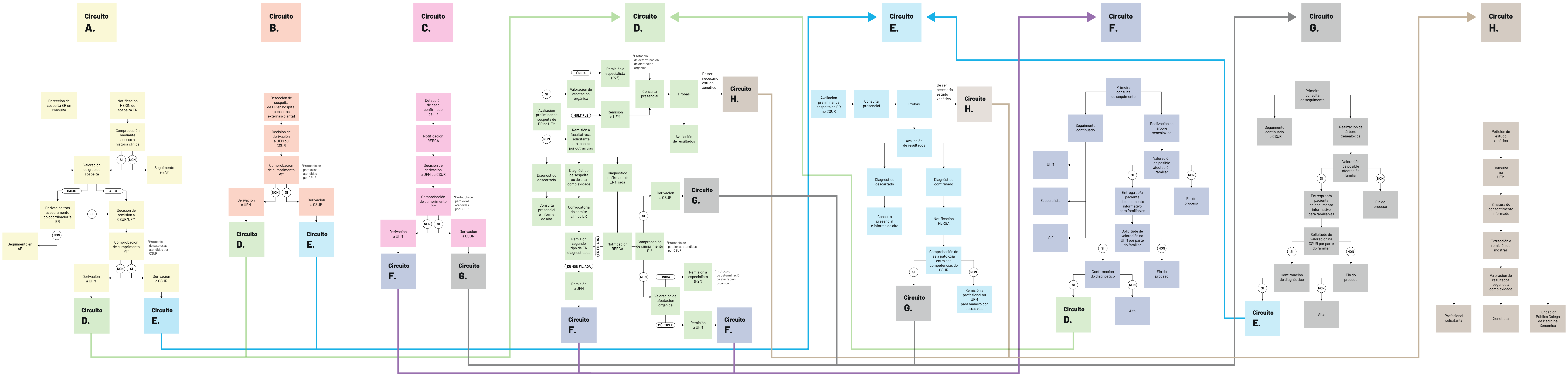
G.

Circuíto de atención a paciente diagnosticado/a no CSUR

H.

Circuíto de estudos xenéticos.





Eixe 4.

Mellora do acceso ás terapias farmacolóxicas e non farmacolóxicas

Introdución e descrición

Baixo o termo ER agrúpase un heteroxéneo grupo de patoloxías que presentan, por separado, unha baixa prevalencia na poboación xeral. Os dous atributos –heteroxeneidade e escasa prevalencia– supoñen un reto á hora de dispoñer de ferramentas terapéuticas eficaces para o seu tratamento.

A complexidade destas enfermidades, a súa gravidade e mal prognóstico nalgúns casos, o limitado coñecemento sobre elas e a dispersión xeográfica dos/as pacientes dificultan a investigación destas enfermidades e o posterior traslado dos resultados obtidos á práctica clínica.

Porén, tal como se expón a continuación, existe unha ampla variedade de terapias farmacolóxicas e doutro tipo (atención temperá, tratamento rehabilitador e coadxuvantes e produtos sanitarios) á disposición dos/as pacientes con ER.

Terapias farmacolóxicas

25. Regulamento (CE) n.º 141/2000 do Parlamento Europeo e do Consello, do 16 de decembro de 1999, sobre medicamentos orfos.

O Regulamento Europeo de Medicamentos Orfos²⁵ xurdiu precisamente co obxectivo de vencer as dificultades anteriormente citadas e impulsar a investigación e o desenvolvemento de fármacos para o tratamento de ER, así como para facilitar que as persoas afectadas poidan beneficiarse de tratamentos coa mesma calidade, seguridade e eficacia que o resto de pacientes. A fórmula baséase na declaración de determinados medicamentos como orfos e no establecemento de incentivos como a redución de taxas ou a exclusividade de mercado durante dez anos para fomentar a súa investigación e comercialización.

Para que un medicamento poida ser declarado orfo, é necesario demostrar que se destina ao diagnóstico, prevención ou tratamento dunha afección grave que poña en perigo a vida ou leve consigo unha incapacidade crónica e que non afecte a máis de 5 persoas por cada



10.000, que supoña unha necesidade médica non cuberta e para a que resulta improbable que, sen incentivos, se comercialice ese medicamento.

Na maioría das ocasións, os medicamentos orfos superan de lonxe os limiares custo-efectividade tradicionalmente aceptados para outros fármacos innovadores. Os Estados que financian estes tratamentos vense obrigados a afondar no seu valor terapéutico e social, máis alá da relación custo-efectividade e tendo moi en conta factores como a ausencia de alternativas, a equidade no acceso, a gravidade da enfermidade ou o impacto orzamentario.

A maioría dos medicamentos orfos utilizados en España son fármacos de uso hospitalario, é dicir, dispénsanse desde os servizos de farmacia de hospital ou prepáranse nas unidades centralizadas dos ditos servizos para seren posteriormente administrados.

Garantir o acceso no tempo e forma procedentes a este tipo de medicamentos é, sen dúbida, un dos retos máis complexos para as autoridades sanitarias. Resulta difícil atopar o equilibrio que satisfaga os pacientes (acceso rápido e doado), as empresas (retorno do investimento) e os financiadores (equilibrio entre necesidades individuais, distribución de recursos e sustentabilidade). Nos últimos anos están a proliferar novas fórmulas de financiamento co obxectivo de apuntalar a eficacia e diminuír a incerteza que rodea estes medicamentos. Trátase dos acordos de risco compartido ou pagamento por resultados ligados á propia resolución de financiamento do medicamento, nos que a industria comparte co financiador os riscos existentes. Estes acordos exixen unha importante cultura de rexistro por parte dos profesionais e mesmo existen xa experiencias nas que os propios pacientes participan no rexistro.

Atención temperá (AT)

Enténdese por atención temperá o conxunto de intervencións dirixidas á poboación infantil de 0 a 6 anos, á súa familia e ao seu contorno, co obxectivo de dar resposta o máis axiña posible ás necesidades transitorias ou permanentes que presentan estes nenos e nenas cando sofren trastornos no seu desenvolvemento ou teñen o risco de padecelos.

A detección a unha idade temperá –0 a 6 anos– é importante no estudo das ER, xa que a gran maioría delas debutan durante este período. Aínda que as consecuencias para o/a paciente varían en función da clínica



e da súa idade, é particularmente crítico o primeiro ano de vida pola posibilidade de afectación grave do crecemento e o desenvolvemento. Durante o período escolar, as ausencias obrigadas do colexio, as hospitalizacións frecuentes e a discapacidade grave que experimenta o/a paciente poden alterar o seu proceso de socialización. Ademais, estas consecuencias repercuten non só no neno/a que as padece, senón tamén sobre a súa familia e, en último termo, sobre o contorno socioeconómico xeral.

Os equipos de pediatría, enfermaría e traballo social do eido sanitario e os/as profesionais dos centros de atención infantil temperá (fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia, psicopedagogía, educación e psicoloxía) son os que se encargan do diagnóstico, rehabilitación e/ou apoio psicosocial tanto dos nenos/as menores de seis anos afectados por unha ER como das súas familias.

As intervencións de AT deben considerar a globalidade do neno/a, polo que deben ser planificadas por un equipo de profesionais de orientación interdisciplinaria ou transdisciplinaria. Deste xeito, garántese que se teñen en conta todas as dimensións necesarias –biolóxica, psicolóxica, social e educativa– e tamén as variables extrínsecas que inciden no seu desenvolvemento desde o contexto familiar e o contorno social. Isto implica:

- / Considerar todas as achegas das valoracións neonatolóxicas, neuropediátricas, psicopedagógicas, fisioterapéuticas, logopédicas, etc., que permitan coñecer o estado de saúde do neno/a, así como as súas capacidades perceptivas, motrices, cognitivas, comunicativas, emocionais, adaptativas e sociais.
- / Ter en conta a información derivada do estudo da familia e do contorno.

As directrices que cómpre seguir para prestarlles unha axeitada AT aos nenos/as afectados/as por unha ER figuran no Proceso Asistencial Integrado de Atención Temperá deseñado en 2015 pola Consellería de Sanidade. Nel establécese a coordinación e integración das accións coidadoras específicas da AT nos distintos centros sanitarios implicados. Isto instruméntase a través de circuitos asistenciais previamente definidos e intercoordinados, co obxectivo de mellorar e potenciar ao máximo o desenvolvemento das capacidades físicas, psíquicas, sensoriais e sociais dos nenos e nenas galegos desde o inicio da súa vida.



Tratamento rehabilitador

Con frecuencia, para as ER non se dispón de tratamentos farmacolóxicos curativos eficaces e, ademais, é frecuente que se desenvolvan complicacións ou secuelas co paso do tempo. Neste contexto, no que se requiren abordaxes terapéuticas máis completas, a rehabilitación é un pilar fundamental para mellorar ou prolongar o nivel de autonomía e a calidade de vida das persoas afectadas, mediante fisioterapia, terapia ocupacional e/ou logopedia.

O inicio do tratamento rehabilitador debe ser o máis precoz posible, mesmo antes de que a enfermidade estea diagnosticada, o que permitirá frear ou ralentizar a súa deterioración.

A Comisión Galega de ER será a encargada de definir a carteira de servizos e os criterios de acceso –en función das necesidades do paciente– ás diferentes prestacións (fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia, etc.).

En cada UFM identificarase un médico/a rehabilitador/a encargado da valoración funcional e da definición do plan terapéutico, baseándose na carteira de servizos e nos criterios fixados desde a Comisión Galega de ER. Desde a UFM poderase activar o traballo en rede entre os seus médicos/as rehabilitadores/as para tratar os casos máis complexos.

Ademais, será necesario identificar os/as profesionais especializados/as en determinados sistemas e patoloxías para que lles dean formación a outros/as fisioterapeutas, logopedas e terapeutas ocupacionais.

Coadxuvantes e produtos sanitarios

Existen diversos tipos de produtos terapéuticos que resultan imprescindibles para o seguimento e tratamento das complicacións inherentes ás ER. Trátase dos coadxuvantes e dos produtos sanitarios, entre os que se inclúen as cremas protectoras da pel, as locións, etc.

Neste grupo figuran tamén os produtos sanitarios, implantables ou non, cuxa finalidade é substituír total ou parcialmente unha estrutura



corporal, ou ben modificar, corrixir ou facilitar a súa función. A prestación ortoprotética comprende:

- / **Próteses externas.** Produtos sanitarios que requiren unha elaboración e/ou adaptación individualizada. Estean deseñadas para substituír un órgano ou parte del, non precisan a implantación cirúrxica no paciente.
- / **Produtos de apoio.** Vehículos e dispositivos individuais para favorecer o traslado de persoas que perderon, total ou parcialmente e de forma permanente, a capacidade de desprazarse. Fai referencia a cadeiras de rodas, andadores, muletas e sistemas de posicionamento, entre outros.
- / **Órteses.** Produtos sanitarios de uso externo non implantables que, adaptados individualmente ao paciente, se destinan a modificar as condicións estruturais ou funcionais do sistema neuromuscular ou do esqueleto.
- / **Próteses especiais.** Aquelas que, polas súas características, non corresponden a ningún dos apartados anteriores e se inclúen no *Catálogo xeral de material ortoprotético*.

Estes produtos serán dispensados a través dos establecementos sanitarios autorizados (ortopedias, ópticas e centros audiolóxicos) de Galicia.

A Lei 8/2008, do 10 de xullo, de saúde de Galicia, establece que esta prestación será facilitada polos servizos sanitarios ou dará lugar, se corresponde, a axudas económicas para adquirir os produtos necesarios.

Obxectivo estratéxico

O obxectivo principal deste eixe é facilitarlles o acceso aos tratamentos necesarios ás persoas afectadas por ER, xa sexa medicamentos orfos ou convencionais, terapias avanzadas, fármacos en investigación, nutrición artificial ou produtos sanitarios, sempre baseándose na evidencia científica dispoñible e coas máximas garantías de eficacia e seguridade.

Os obxectivos concretos deste eixe céntranse en:

- / Garantir o uso racional e eficiente dos recursos terapéuticos dirixidos ao tratamento destas patoloxías.



- / Potenciar a investigación de medicamentos destinados ao tratamento das ER e facilitar a participación das/os pacientes en ensaios clínicos, especialmente nos relativos a terapias avanzadas.

Facer seguimento e avaliar os resultados en saúde obtidos cos tratamentos empregados en ER e promover a realización de estudos farmacoepidemiolóxicos.

Accións

26. Estipulados no artigo 7 da Lei 3/2019, do 2 de xullo, de ordenación farmacéutica de Galicia.

- / Achegamento da atención farmacéutica ao domicilio dos/as pacientes con ER que cumpren cos requisitos para acceder aos supostos especiais de entrega informada de medicamentos e produtos sanitarios²⁶.
- / Normalización do acceso dos/as pacientes con ER aos fármacos elaborados como fórmulas maxistrais debido á ausencia de medicamentos autorizados no mercado e/ou de presentacións adaptadas á súa idade e/ou condición clínica, circunstancias que afectan especialmente a poboación pediátrica.

- / Integración dos sistemas de información do Sergas co Sistema de Información para determinar o Valor Terapéutico na práctica Clínica Real dos Medicamentos de Alto Impacto Sanitario e Económico no Sistema Nacional de Saúde (Valtermed).

- / Incorporación na historia clínica electrónica da información mínima necesaria para coñecer os resultados en saúde xerados polos recursos terapéuticos empregados²⁷.

27. Segundo o estipulado no artigo 7 da Lei 3/2019, do 2 de xullo, de ordenación farmacéutica de Galicia.

- / Implementación de protocolos de seguimento específicos por medicamento e/ou patoloxía deseñados para ser cubertos polos propios pacientes. Estes protocolos prestarán especial atención a dimensións vinculadas á calidade de vida relacionada coa saúde.

Indicadores

- / Pacientes con ER e dispensacións de medicamentos orfos (número e porcentaxe sobre o total de pacientes con ER).
- / Pacientes con ER e dispensacións de fórmulas maxistrais (número e porcentaxe sobre o total de pacientes con ER).
- / Protocolos de seguimento da prescrición de medicamentos para ER (número).



- / Pacientes con ER incluídos/as en ensaios clínicos con medicamentos (número e porcentaxe sobre o total de pacientes con ER).

Recursos utilizados

- / Profesionais sanitarios.
- / Recursos tecnolóxicos: axendas, historia clínica, plataforma de teleasistencia.
- / Recursos loxísticos: transporte, entrega, almacenamento, etc.

Eixe 5. Impulso da coordinación sociosanitaria e a participación cidadá

Introdución e descrición

Dadas as súas características, as ER requiren dunha abordaxe integral baixo múltiples perspectivas, todas elas necesarias e imprescindibles. Partindo desta base, é preciso contemplar e entender o funcionamento e a estrutura dos dispositivos sociosanitarios polo seu papel fundamental no soporte ás persoas afectadas por ER e aos seus familiares, sen esquecer a relevancia das asociacións e dos consellos asesores de pacientes.

Dispositivos sociosanitarios

Os dispositivos sociosanitarios conforman o sistema de atención sanitaria e social prestada ás persoas que precisan desta intervención simultánea para obter sinerxías que melloren o seu estado de saúde e a súa calidade de vida.

Existen diferentes dispositivos que traballarán de forma coordinada coas asociacións de pacientes para ofrecer unha atención sociosanitaria idónea para a persoa afectada que inclúa tamén o apoio aos seus familiares.

As ER adoitan levar asociados importantes graos de discapacidade e dependencia para as actividades da vida diaria que obrigan a familia a realizar adaptacións importantes da súa vida persoal, social e laboral.



Por este motivo, as persoas coidadoras necesitan apoios que favorezan o seu propio coidado e á vez contribúan ao benestar familiar. Estes apoios deben dirixirse a paliar:

- / A redución de tempo e espazo para o descanso, o lecer e a vida social.
- / Os investimentos económicos en coidados, servizos e adaptacións físicas do fogar e do contorno.
- / As dificultades para a conciliación laboral e, polo tanto, en moitos casos, a redución do grao de solvencia económica.

Todo isto provoca estrés nas familias, o que pode repercutir sobre a súa saúde e afectar a súa capacidade para ofrecer un coidado axeitado ás persoas afectadas por ER.

O ámbito de actuación do traballo social comprende, entre outros aspectos:

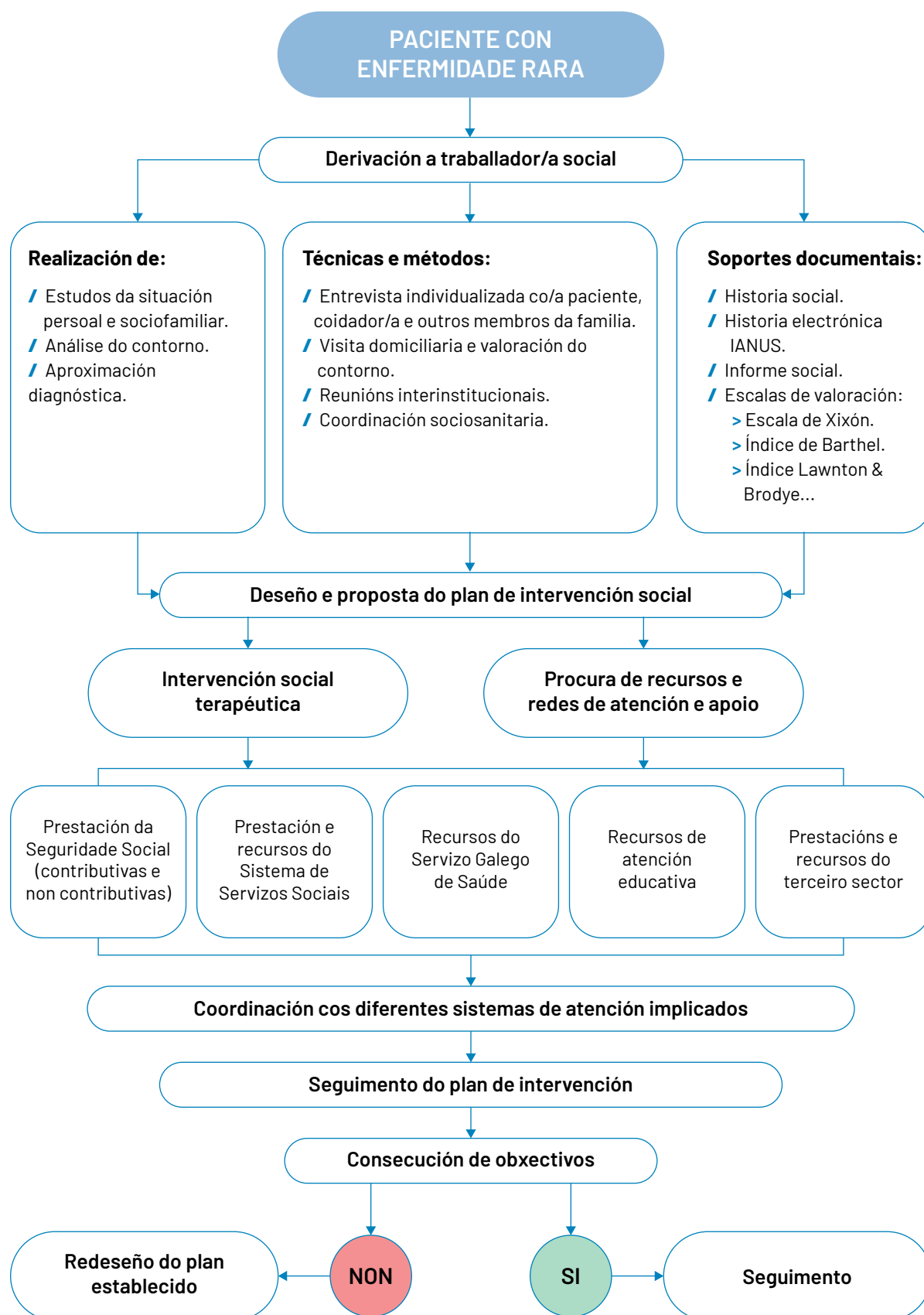
- / Atender as necesidades, demandas e expectativas dos/as pacientes e das súas familias no terreo social.
- / Colaborar coas asociacións de afectados.
- / Informar e asesorar os afectados/as sobre os seus dereitos e os recursos sociais á súa disposición.
- / Promover actividades e grupos de autoaxuda.
- / Impulsar o voluntariado en saúde.

Unha vez realizada a fase de captación ou detección da persoa con ER, o/a profesional de traballo social procederá ao estudo da súa situación persoal e sociofamiliar (sexo, idade, estado civil, nivel formativo, hábitos, unidade de convivencia, identificación do coidador/a principal, estado de saúde, nivel de dependencia e condicións e localización da vivenda, entre outros).

A partir destes datos, obterá o diagnóstico social, que lle permitirá identificar a situación, as carencias e/ou os problemas sociais, co fin de deseñar o correspondente plan de intervención social para a busca da rede de apoio e os recursos idóneos, interactuando co/a paciente e coa súa familia.



MODELO DE ATENCIÓN SOCIAL AO PACIENTE CON ENFERMIDADE RARA



Asociacións de pacientes

As asociacións son un elemento clave para as persoas afectadas por unha ER, xa que abordan desde a orientación e o soporte sociosanitario a estas persoas ata a visibilización destas patoloxías na sociedade, pasando pola mellora da relación médico/a-paciente e o complemento da cobertura das necesidades sociosanitarias de pacientes e familias.

A baixa prevalencia de cada patoloxía de forma independente, unida á dispersión xeográfica dos afectados/as que comparten diagnóstico, fai que as asociacións específicas dunha determinada ER acollan un número moi pequeno de socios/as e vexan limitado o seu crecemento. Non obstante, a súa integración en federacións de asociacións aumenta a súa capacidade de actuación.

○ EURORDIS

A Organización Europea de Enfermidades Raras (EURORDIS) é unha alianza única sen ánimo de lucro, integrada por 869 asociacións de pacientes de máis de 70 países que traballan xuntas para mellorar a vida de 30 millóns de persoas afectadas por unha ER en Europa e as súas familias.

EURORDIS fortalece a voz dos pacientes e contribúe a definir a investigación, as políticas e os servizos sobre ER. Estas tarefas realízanse poñendo en contacto pacientes e familias –a nivel individual e colectivo–, reunindo todos os grupos de interese e mobilizando a comunidade de ER.

Os seus principais obxectivos son:

- / Fortalecer os colectivos de pacientes de ER.
- / Reclamar que as ER sexan consideradas un tema de saúde pública.
- / Concienciar a sociedade e as institucións nacionais e internacionais.
- / Mellorar o acceso á información, tratamento, atención sanitaria e apoio por parte das persoas con ER.
- / Promover boas prácticas nestes campos.



- / Incentivar a investigación científica e clínica en ER.
- / Desenvolver medicamentos orfos e tratamentos para este tipo de patoloxías.
- / Mellorar a calidade de vida das persoas afectadas por ER mediante recursos de apoio educativos, sociais e de benestar.

FEDER

A Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) é un conxunto de asociacións que naceu coa misión de dar visibilidade a estas patoloxías e impulsar a acción colectiva de pacientes e familiares.

No ano 2000 formalizou a súa incorporación a EURORDIS. Posteriormente, adheriuse a NEPHIRD²⁸, rede europea na que participan o Instituto de Saúde Carlos III, xunto con institucións de saúde de 12 países da Unión Europea.

As actividades dos membros de FEDER céntranse basicamente en:

- / Atención a socios e familiares.
- / Encontros anuais.
- / Difusión a través de distintos medios de comunicación.
- / Campañas de sensibilización.
- / Iniciativas terapéuticas.
- / Grupos de axuda.
- / Participación en feiras.
- / Formación.
- / Actividades de lecer e tempo libre.

O labor de atención a persoas afectadas a través de servizos de información e orientación é a actividade desenvolvida con maior frecuencia polas asociacións FEDER.

A Federación Galega de Enfermedades Raras e Crónicas (FEGEREC) representa Galicia en FEDER. Actualmente, a través do seu programa asistencial sociosanitario, pon á disposición das persoas que padecen enfermidades raras e ultrarraras os seus servizos de fisioterapia, terapia ocupacional, psicoloxía clínica, neuropsicoloxía, logopedia, traballo social, acollida, mediación e asesoramento xurídico.

28. Network of Public Health Institutions on Rare Diseases (Rede de Institucións de Saúde Pública en Enfermedades Raras).



Consellos asesores de pacientes

Desde o ano 2018, todas as áreas sanitarias galegas contan con consellos asesores de pacientes. Trátase de órganos colexiados de carácter consultivo que procuran a mellora da calidade da asistencia sanitaria a través da participación dos/as pacientes. Tamén teñen a misión de informar e asesorar aos órganos responsables da dirección e xestión das áreas sanitarias.

A través dos consellos asesores, créanse estruturas formais de participación das asociacións de pacientes –incluídas as de ER– no ámbito territorial das áreas sanitarias.

Obxectivo estratéxico

O obxectivo principal deste eixe é optimizar a coordinación entre as actuacións sanitarias e as sociais, o que inclúe a identificación e o desenvolvemento de todas as sinerxías que contribúan a aumentar a autonomía dos/as pacientes de ER, paliar as súas limitacións ou sufrimentos e facilitar a súa reinserción social.

Accións

Para lograr a mellor integración posible das accións sanitarias e sociais, propónse:

- / Desenvolvemento dun modelo integral e participativo de todas as administracións sanitarias para prestar unha atención máis precisa a pacientes con ER e ás súas familias, cun deseño e execución orientados ás necesidades das persoas usuarias.
- / Elaboración consensuada dun catálogo de prestacións ou carteira de servizos sociosanitarios e de participación cidadá común en canto a concepto e terminoloxía.
- / Colaboración coas asociacións de pacientes para mellorar e potenciar a orientación e o soporte sociosanitario a persoas con ER e ás súas familias.
- / Impulso dos consellos asesores de pacientes en relación coas ER.



Indicadores

- / Existencia dun modelo integral e participativo de coordinación sociosanitaria e participación cidadá para a atención ás persoas con ER e ás súas familias (si/non).
- / Disponibilidade dun catálogo de prestacións ou carteira de servizos sociosanitarios e de participación cidadá común e actualizado (si/non).
- / Desenvolvemento dunha plataforma de colaboración coas asociacións de pacientes con ER e as súas familias para compartir de forma segura a información necesaria, co fin de asegurar unha axeitada coordinación da atención (si/non).
- / Pacientes con ER filiada ou non filiada informados/as sobre asociacións de pacientes (número e porcentaxe sobre o total de persoas con ER filiada ou non filiada).
- / Pacientes valorados/as polos servizos de traballo social con sospeita ou confirmación diagnóstica de ER (número e porcentaxe sobre o total de pacientes con sospeita ou confirmación diagnóstica de ER).

Recursos utilizados

- / Profesionais: médicos/as, traballadores/as sociais.
- / Asociacións de pacientes.
- / Consellos asesores de pacientes.
- / Recursos tecnolóxicos: axendas, historia clínica, etc.



Eixe 6.

Fomento da formación e divulgación entre profesionais, pacientes, familiares e cidadanía

Introdución e descrición

A continua actualización de coñecementos e competencias no eido das ER é un factor determinante para garantir unha atención profesional óptima, unha resposta informada por parte dos/as pacientes e un apoio axeitado por parte das familias e das persoas coidadoras.

Profesionais

O elevado número de ER; o imprescindible traballo multidisciplinario requirido para o seu diagnóstico, tratamento e seguimento; e a necesidade do paciente de entender a súa enfermidade e a súa evolución fan que sexa ineludible programar accións de formación e información sólidas para o persoal sanitario.

Unha mellora estruturada das propostas formativas desde o pregrao ata a formación continuada dos/as profesionais repercutirá directamente na calidade da atención ás persoas afectadas.

*O Estudio sobre la situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España (ENSERio II)*²⁹ estima que o 56 % da mostra consultada manifesta recibir un tratamento inadecuado debido á falta de coñecemento do persoal sanitario sobre a súa enfermidade.

A Estrategia en Enfermedades Raras do Sistema Nacional de Saúde sinala na súa liña 7 (Formación) que a abordaxe das ER require dunha serie de coñecementos e habilidades de todo tipo por parte dos/as profesionais. Neste sentido, destaca que se deben incluír contidos relacionados coas ER tanto na formación de grao como na formación sanitaria especializada, no marco dos itinerarios formativos.

Á marxe disto, cómpre centrar os esforzos na formación continuada dos/as profesionais que interveñen durante o proceso das ER, dando cobertura a todos os perfís que forman parte dos equipos

29. Publicado en 2013 por iniciativa de FEDER, coa colaboración da Fundación Especial Caja Madrid e o apoio da Fundación ONCE.



30. En 2006 a Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria realizou unha enquisa a pediatras de atención primaria de todo o SNS. Dos 720 participantes – responsables dun total de 1.140 diagnósticos de ER– o 92,7 % mostrouse interesado en recibir información ou formación continuada en ER.

multidisciplinares (enfermaría, medicina de familia, pediatría, psicoloxía, fisioterapia, traballo social, etc.). O persoal sanitario vencellado á abordaxe das ER tanto en atención primaria como hospitalaria deberá contar cun plan de formación específico de maior intensidade no primeiro nivel asistencial³⁰, xa que constitúe a principal vía de acceso ao sistema sanitario destes/as pacientes.

O SNS destacou as accións levadas a cabo desde Galicia neste ámbito, a través da realización de dúas edicións anuais de cursos sobre a prevención, detección e seguimento de ER para persoal sanitario de AP.

Ademais, aínda que non adoitan estar implicados nas fases iniciais dunha ER, outros/as profesionais que desenvolven a súa actividade en servizos como os de urxencias, hospitalización a domicilio ou cuidados paliativos deben ter moi presente a existencia destas patoloxías e os recursos existentes para o seu tratamento e evolución. Por este motivo, tamén é importante formar e informar este persoal sanitario.

Pacientes, familiares e cidadanía

A educación sanitaria das persoas afectadas por ER, así como a información a familiares e á cidadanía en xeral, é un recurso de enorme valor para mellorar a calidade de vida dos/as afectados e sensibilizar a poboación sobre estas patoloxías.

Polo que respecta aos/as pacientes, as liñas de traballo actuais oríentanse cara ao empoderamento para que poidan tomar o control sobre a súa situación e participar na toma de decisións sobre a súa saúde.

O persoal sanitario debe proporcionarlles información aos/as pacientes e ás súas familias mediante a comunicación interpersoal durante a entrevista clínica ou ben servirse de materiais educativos e formativos, co apoio das novas tecnoloxías.

Outro dos ámbitos relevantes é a realización de talleres e sesións para pacientes e familiares. Elaborar unha estratexia ou plan formativo en colaboración coa Escola Galega de Saúde para Cidadáns e as asociacións de pacientes será imprescindible para ofrecer canles abertas entre profesionais sanitarios e pacientes.



Obxectivos estratéxicos

En coherencia cos dous apartados que se acaban de expoñer, este eixe prevé dous obxectivos estratéxicos: o primeiro é formar o persoal sanitario e difundir entre os seus profesionais o coñecemento relativo ás ER, mentres que o segundo se centra en formar e informar pacientes, familiares e coidadores/as.

A seguir, expónse cada un deles cunha desagregación individualizada de accións, indicadores e recursos utilizados para a súa execución.

1. Formar o persoal sanitario e difundir entre os seus profesionais o coñecemento relativo a ER

Para cumprir este obxectivo, será necesario darlles visibilidade ás ER no sistema sanitario e mellorar a sensibilización dos seus profesionais sobre elas. Isto debe ir acompañado dun plan de formación corporativo que dea resposta ás necesidades do persoal sanitario e que permita avaliar o seu impacto e contar con visión a medio prazo.

Accións

As accións que cómpre desenvolver para obter os resultados agardados son:

- / Detección de necesidades baseándose en enquisas *online* aos equipos multidisciplinares que atenden pacientes con ER.
- / Organización de grupos focais de profesionais co fin de definir e estruturar as temáticas e dinámicas docentes necesarias para xerar un itinerario formativo sobre ER.
- / Determinación e segmentación dos perfís sanitarios que deben recibir os plans formativos, así como da intensidade e contidos en función dos obxectivos parciais que se pretendan acadar para cada un dos colectivos.
- / Deseño dos diversos itinerarios formativos para cada un dos segmentos identificados (facultativos/as de AP, pediatras, médicos/as de urxencias, profesionais de hospitalización a domicilio, persoal de enfermaría de AP, rehabilitadores/as, fisioterapeutas, etc.).



- / Planificación dun itinerario formativo específico para os/as coordinadores/as de AP.
- / Selección das canles para despregar o plan de formación.
- / Deseño dun itinerario anual de sesións clínicas: definición das temáticas máis relevantes a impartir trimestralmente en sesións clínicas tanto en AP como en AH.

Indicadores

- / Realización de enquisas *online* aos equipos multidisciplinares que atenden pacientes con ER (si/non).
- / Grupos focais de profesionais organizados para detectar as necesidades de formación (número).
- / Sesións de formación programadas (número).
- / Sesións de formación realizadas (número e porcentaxe sobre o total de sesións programadas).
- / Sesións de formación acreditadas (número e porcentaxe sobre o total de sesións realizadas).
- / Profesionais formados (número e porcentaxe sobre o total de profesionais susceptibles de recibir formación).
- / Resultados de enquisas de satisfacción das actividades formativas.
- / Suxestións de proposta de temáticas a tratar (número e porcentaxe sobre o total de sesións de formación realizadas).

Recursos utilizados

- / Estratexia formativa (deseño e elaboración de contidos, despregamento e difusión) no marco dos plans anuais de formación continuada de ACIS, con financiamento propio para o seu desenvolvemento.
- / Apoio, xestión, asesoramento docente e coordinación de ACIS para o desenvolvemento e implementación das accións identificadas, coa participación e implicación dos/as profesionais sanitarios/as encargados da definición e deseño dos contidos.
- / Plataforma tecnolóxica de xestión do coñecemento e infraestrutura docente de ACIS na súa sede central, ademais da rede de aulas do sistema sanitario galego.



31. Estratexia SERGAS
2020, liña 5.

2. Formar e informar pacientes, familiares e persoas coidadoras

O cumprimento deste obxectivo canalizarase a través da Escola Galega de Saúde para Cidadáns, creada polo Sergas para mellorar a formación e información de pacientes e cidadanía co fin último de favorecer a toma de decisións sobre os seus procesos de saúde e contribuír a incrementar a súa participación³¹.

Accións

As accións que cómpre desenvolver neste eido concreto céntranse en:

- / Deseño dun plan formativo para pacientes e familiares. Contará cun enfoque teórico-práctico baixo o formato de talleres, sesións con expertos e outros.
- / Implementación do plan formativo, coa colaboración das asociacións de pacientes..
- / Participación de pacientes e familiares na formación e información sobre ER.

Indicadores

- / Disponibilidade dun plan formativo para pacientes e familiares (si/non).
- / Actividades formativas e de divulgación programadas (número).
- / Actividades formativas e de divulgación realizadas (número e porcentaxe sobre o total de actividades programadas).
- / Pacientes e familiares formados (número).
- / Asociacións que colaboran na formación e divulgación sobre ER (número).
- / Pacientes que colaboran na formación e divulgación sobre ER (número).
- / Proxectos de formación e divulgación de ER que inclúan a participación de pacientes (número).



Recursos utilizados

- / Escola Galega de Saúde para Cidadáns.
- / Profesionais sanitarios e docentes.
- / Asociacións de pacientes.

Eixe 7. Promoción da investigación e da obtención de resultados en saúde

Introdución e descrición

A investigación das ER con impacto en Galicia debe contemplarse desde os tres niveis territoriais e institucionais nos que se habilitan os recursos necesarios para levala a cabo: europeo, nacional e autonómico. A continuación, deságréganse os datos máis importantes para debuxar este contexto tridimensional e introdúcense as principais claves dos resultados en saúde relativos ás ER.

Contexto de investigación

EUROPEO

O primeiro programa de acción comunitaria sobre ER, incluídas as xenéticas, data do período 1999–2003. Desde aquela, considerouse unha área prioritaria nas políticas de saúde pública da UE.

Ademais, os plans europeos para a investigación, coñecidos como programas marco, inclúen entre as súas liñas temáticas prioritarias a investigación en ER desde os anos noventa do pasado século.

O 7.º Programa Marco (2007–2013) non só financiou investigación básica, senón que unha porcentaxe importante do investimento se destinou a proxectos relacionados coa investigación en saúde e co descubrimento de novas terapias e ensaios clínicos.



32. Fonte: páxina web de Horizonte 2020 (<https://eshorizonte2020.es>).

33. Comunicación de 2008 da Comisión Europea ao Parlamento Europeo, ao Consello, ao Comité Económico e Social Europeo e ao Comité das Rexións. “As enfermidades raras: un reto para Europa”.

A iniciativa Horizonte 2020, equivalente ao programa marco do período 2014–2020, prevía unha liña de apoio específico para investigación en ER. Nas convocatorias de proxectos realizadas no marco desta, España logrou 1.934 millóns de euros entre 2014 e 2016³², o que representa o 9,8 % do total e a sitúa en cuarta posición a nivel europeo.

A estratexia de financiamento da UE para a investigación de ER centrouse en entender as causas subxacentes destas enfermidades e no seu diagnóstico, prevención e tratamento.

Ademais, desde o ano 2008, por iniciativa da Comisión Europea³³, estableceuse unha sinerxía comunitaria global para apoiar os Estados membros no recoñecemento, prevención, diagnóstico, tratamento, coidados e investigación eficaces e eficientes das ER na UE. Pola súa vez, ten a misión de contribuír a mellorar os resultados sanitarios. Nesta comunicación establecíase o fomento de proxectos cooperativos para optimizar o uso dos limitados recursos dedicados á investigación sobre ER.

Aquí enmárcase a iniciativa ERA–Net E–Rare (European Research Area Network for Research Programmes on Rare Diseases), que coordina as políticas de financiamento europeo da investigación en ER, contribuíndo así a unificar os esforzos. España é socio deste consorcio desde as súas orixes a través do Instituto de Saúde Carlos III (ISCIII).

As convocatorias realizadas nos programas E–Rare demostraron que o financiamento de proxectos sobre investigación de ER de forma coordinada é posible e, ademais, necesario.

En 2012, o grupo de participantes en E–Rare uniuse ao Consorcio Internacional de Investigación de Enfermidades Raras (IRDiRC, polas súas siglas en inglés: International Rare Diseases Research Consortium), promovido pola Comisión Europea e o Instituto Nacional de Saúde dos EE. UU. e do que forma parte España. En 2017, o IRDiRC estableceu como obxectivo para o ano 2027 diminuír o tempo de diagnóstico das ER a un ano desde o comezo dos síntomas, así como mil novas terapias para ER aprobadas.



○ NACIONAL

España foi un dos países pioneiros no lanzamento de iniciativas estatais para incentivar a investigación sobre ER, ampliar o coñecemento e mellorar a calidade e esperanza de vida das persoas con enfermidades pouco frecuentes e as súas familias.

Durante a primeira fase, fóronse establecendo conexións entre asociacións de pacientes e profesionais do ámbito clínico e de investigación nesta área. Con base nisto, o ISCIII creou o Instituto de Investigación de Enfermidades Raras (IIER) e financiou as redes temáticas de investigación cooperativa (RETIC) a partir de 2002. Inicialmente creáronse 12 RETIC (dúas grandes redes de centros orientadas á xenética e outras 10 orientadas a tratar problemas ou grupos de patoloxías concretas), ás que se foron sumando máis.

O IIER naceu en 2003 e está integrado na estrutura do ISCIII. Os seus obxectivos son o fomento e a execución da investigación clínica e básica, a formación e o apoio á transferencia sanitaria e a innovación na atención a persoas afectadas por enfermidades raras.

Ademais, colabora co Ministerio de Sanidade no desenvolvemento da estratexia nacional de ER en representación do ISCIII e forma parte da súa rede de biobancos.

Por outra banda, o IIER liderou a primeira Rede Epidemiolóxica de Investigación en Enfermidades Raras (REpIER) e, no marco desta, desenvolveu o primeiro atlas de distribución xeográfica das ER en España, acción que foi continuada desde as comunidades autónomas participantes na rede. A REpIER tamén avaliou a existencia de rexistros de ER en España e sentou as bases para o desenvolvemento de accións de atención sociosanitaria a favor das persoas con enfermidades raras e as súas familias.

Tras esta primeira fase, que rematou en 2006, decidiuse crear os centros de investigación biomédica en rede (CIBER). Entre eles figura o CIBER en Enfermidades Raras (CIBERER), no que se integran a maioría dos grupos e centros incluídos nas 12 redes do período previo (as denominadas RETIC).

O CIBERER é un destes nove consorcios establecidos por iniciativa do ISCIII e ten o fin de coordinar e potenciar a investigación sobre



as ER en España. Na actualidade, é unha área do denominado CIBERISCIH, que en 2015 pasou a englobar administrativamente os CIBER existentes e que desenvolve seis programas transversais (investigación, recursos humanos, divulgación, internacionalización, formación e aplicación do coñecemento).

No marco do ISCIII cabe destacar tamén o programa IMPaCT (Infraestrutura de Medicina de Precisión asociada á Ciencia e Tecnoloxía), unha acción estrutural do instituto para poñer as bases da Estrategia Española de Medicina Personalizada. O seu Programa de Medicina Xenómica está coordinado desde Galicia e establece a creación dunha infraestrutura de centros de secuenciación de altas capacidades, á vez que ofrece análises xenómicas de altas capacidades (exomas ou xenomas completos) a todos os pacientes con enfermidades raras non diagnosticadas co obxecto de achegarnos aos obxectivos do IRDiRC.

AUTONÓMICO

Os investigadores do Sistema Público de Saúde de Galicia traballan baixo un enfoque multidisciplinario, cun alto nivel científico e co obxectivo compartido de mellorar o benestar das persoas. Galicia é un contorno privilexiado para a investigación en saúde, xa que conta con:

- / Historia clínica electrónica e receita electrónica única con cobertura para a atención sanitaria de toda a poboación galega.
- / Persoal altamente cualificado para o tratamento dun elevado volume de información contida en bases de datos, pendentes de explotación en moitos casos e cuxa análise pode axudar a mellorar a atención aos pacientes.
- / Laboratorios de investigación en diversos centros sanitarios.
- / Unha unidade propia de avaliación de tecnoloxías sanitarias (Avalia-t), que colabora activamente con outras entidades análogas a nivel nacional e internacional.
- / Unha rede de comités de ética da investigación que garante os estándares de calidade e as boas prácticas nos ensaios clínicos.
- / Recursos de apoio como os biobancos e os CIBER, que permiten completar unha sólida infraestrutura de investigación biomédica.



Máis de 1.100 investigadores e investigadoras de áreas de coñecemento moi diversas desenvolven a súa actividade científica nos hospitais e centros de saúde galegos. Todos eles están integrados nos tres institutos de investigación sanitaria de Galicia, nos que profesionais procedentes dos ámbitos académico e clínico colaboran para facilitar a transferencia dos seus resultados científicos á práctica asistencial.

Os grupos dos institutos que se centran en ER son:

- / Áreas de Endocrinoloxía e Nefroloxía do Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS).
- / Área de Metabolismo, Nutrición e Enfermidades Raras e de Base Xenética do Instituto de Investigación Sanitaria Galicia Sur (IISGS).
- / Área de Enfermidades Cardiovasculares e Metabólicas do Instituto de Investigación Biomédica da Coruña (INIBIC).

A investigación sanitaria de Galicia caracterízase por:

- / Bos indicadores de excelencia científica.
- / Capacidade para a captación de recursos, cun retorno de entre 1,5 e 2 euros por cada euro investido.
- / Xeración de emprego de alta cualificación.
- / Función docente e de xeración e transmisión de coñecemento.
- / Crecente actividade en protección industrial dos resultados de investigación con proxección social.
- / Ferramentas para transformar a cultura da organización sanitaria e contribuír a unha economía baseada no coñecemento.

Resultados en saúde

Mellorar os resultados en saúde é un obxectivo prioritario da xestión sanitaria. Malia o recoñecemento do valor que achegan e a que en España existen cada vez máis proxectos piloto para a súa medición, aínda hai moito camiño por percorrer para establecer liñas de traballo estratéxicas sobre eles desde os servizos estatais e autonómicos de saúde.



A avaliación da calidade asistencial do Sistema Nacional de Saúde (SNS) é un proceso ao que se lle outorga cada vez máis importancia. Os principais indicadores que se analizan están relacionados con:

- / Prestar asistencia sanitaria acorde co estado da ciencia e coas súas evidencias.
- / Proporcionar un coidado sanitario que satisfaga o paciente.
- / Asegurar a accesibilidade e continuidade dos coidados.
- / Empregar os medicamentos que máis valor terapéutico engadido van proporcionar segundo as necesidades dos/as pacientes e acorde coa patoloxía que padecen.
- / Lograr os mellores resultados en saúde na cidadanía.
- / Conseguir o máximo de beneficio en saúde co mínimo consumo de recursos.

Co fin de acadar unha calidade asistencial de alto nivel, é imprescindible prestar unha atención sanitaria focalizada na eficacia e na seguridade, así como na eficiencia (relación custo/efectividade) e na calidade de vida que lles vai proporcionar aos pacientes. Estes aspectos son clave á hora de definir o valor terapéutico que vai chegar calquera nova intervención sanitaria (medicamentos, produtos ou outras tecnoloxías sanitarias), algo que cobra especial relevancia no caso das enfermidades pouco frecuentes pola súa complexa abordaxe.

A investigación de resultados en saúde é unha disciplina orientada a cuantificar, analizar e interpretar os resultados que xeran as distintas intervencións sanitarias (medicamentos, procedementos cirúrxicos, técnicas diagnósticas, produtos sanitarios, etc.) nas condicións de uso rutineiras do contorno real. Os datos que se obteñen son de grande axuda para o persoal sanitario e outros axentes decisorios á hora de tomar decisións máis informadas e acertadas, co fin último de mellorar a calidade asistencial.

En relación cos resultados clínicos, o maior interese radica en descubrir os beneficios terapéuticos das intervencións en condicións de uso habituais. Ademais, a investigación permite:

- / Coñecer a evolución dos síntomas das enfermidades.
- / Dispoñer de datos de morbilidade (reingresos, complicacións, recidivas, exacerbacións, etc.) e mortalidade das enfermidades a medio e longo prazo.



- / Diseñar ferramentas de cribado para poder diagnosticalas rapidamente.
- / Coñecer o nivel de cumprimento terapéutico e o grao de persistencia dos pacientes coas alternativas terapéuticas.

Para evolucionar desde a xestión do gasto sanitario ao novo paradigma que supón a xestión da calidade asistencial, é necesario:

- / Dispoñer de excelentes sistemas de información.
- / Protocolizar todos os procesos, tanto de atención primaria como de asistencia hospitalaria.
- / Integrar toda a información xerada nos centros sanitarios.
- / Medir os resultados en saúde conseguidos e valorar se son coherentes coas evidencias científicas dispoñibles e cos recursos que a sociedade decidiu destinar ao coidado sanitario e, polo tanto, se a atención sanitaria ofrecida é custo-efectiva.

34. Plataforma de Explotación de Información e Xestión de Datos Clínicos e Epidemiolóxicos (máis información nas páxinas 29 e 54).

Para Galicia, dispoñer dunha ferramenta de análise de datos tecnoloxicamente avanzada (HEXIN³⁴) permite realizar traballos orientados á busca de resultados en saúde, especialmente no eido das ER, no que se dispón de grupos de referencia en campos como as metabolopatías e as cardiopatías familiares.

Obxectivo estratéxico

O obxectivo central deste eixe é dinamizar a estrutura de investigación e innovación do Sistema Público de Saúde de Galicia para:

- / Incrementar a participación e colaboración dos grupos galegos de investigación sanitaria en liñas de I+D relativas a ER.
- / Difundir os resultados da investigación.
- / Orientar e unir esforzos para obter resultados en saúde.

Accións

As accións que cómpre despregar neste eido céntranse en:

- / Fomento da investigación sobre a historia natural das ER e os medicamentos orfos.



- / Colaboración en rede con grupos a nivel nacional e internacional.
- / Fomento da difusión dos resultados de investigación.
- / Promoción de estudos que permitan identificar prioridades e necesidades do sistema, como a demora diagnóstica e as súas causas.
- / Creación de grupos de traballo para a xeración de algoritmos no marco de HEXIN, co obxectivo de iniciar liñas de traballo sobre resultados en saúde.
- / Participación de pacientes e familiares afectados na promoción de estratexias de investigación sobre ER.

Indicadores

- / Publicacións científicas realizadas (número).
- / Participación dos grupos de investigación galegos en proxectos nacionais e europeos sobre ER (número de colaboracións).
- / Grupos de investigación cos que se colabora a nivel nacional e europeo (número).
- / Grupos de traballo para a xeración de algoritmos no marco de HEXIN (número).
- / Novas liñas de traballo sobre resultados en saúde (número).
- / Pacientes que colaboran na promoción de estratexias de investigación sobre ER (número).
- / Proxectos de investigación en ER que inclúan a participación de pacientes (número).

Recursos utilizados

- / Persoal e recursos científicos dos tres institutos de investigación sanitaria de Galicia e das tres fundacións de investigación, baixo a coordinación de ACIS.
- / Líderes clínicos nos ámbitos seleccionados para a execución das accións detalladas.
- / Financiamento obtido de convocatorias competitivas nacionais e europeas.



Plan de comunicación

As accións de difusión e comunicación son esenciais para o despregamento da Estrategia Galega en Enfermedades Raras 2021–2024. Do seu axeitado deseño e execución depende a sensibilización do persoal sanitario e o seu coñecemento do modelo estratéxico proposto para mellorar a abordaxe das ER.

O plan de comunicación que se expón a continuación ten en conta as dúas vertentes necesarias para unha axeitada comunicación organizacional: a interna, dirixida ao persoal sanitario, e a externa, orientada á difusión entre o resto da sociedade.

As accións propostas, sobre todo no relativo á comunicación interna, atenden ás diferentes dimensións necesarias para que se xere o nivel de coñecemento e colaboración preciso de cara a implantar a estratexia sobre ER:

- / **Vertical.** Prodúcese entre os distintos niveis da organización.
- / **Horizontal.** Ten lugar entre profesionais pertencentes a un mesmo nivel, departamento ou área.
- / **Diagonal.** Establécese entre persoas de distinta área ou nivel.

Comunicación interna

Obxectivos

- / Trasladarlle a todo o persoal do Sergas a esencia deste documento para que interiorice na súa práctica clínica diaria a existencia das ER, as complicacións relacionadas con estas patoloxías e a importancia dun diagnóstico precoz.
- / Poñer á disposición de todos/as os/as profesionais esta estratexia, os dispositivos de apoio e os novos procedementos e protocolos.



- / Facilitarlle ao persoal sanitario a consulta e utilización práctica dos circuítos deseñados para o diagnóstico, derivación e atención de pacientes.
- / Difundir entre o persoal sanitario os avances realizados e os resultados obtidos durante o período de execución da estratexia.
- / Proporcionar unha base documental e un material de referencia unificado sobre ER a todas as áreas sanitarias.

Accións

As actuacións de difusión e comunicación que se realizarán nunha primeira fase serán:

- / Organización de xornadas de presentación da estratexia nas sete áreas sanitarias, coa participación de todos os axentes implicados.
- / Distribución deste documento aos centros sanitarios galegos.

A continuación:

- / Difusión dos protocolos, dispositivos e circuítos do novo modelo asistencial entre o persoal sanitario.
- / Organización de sesións clínicas para impulsar a toma de conciencia sobre a necesidade de aumentar a sospeita clínica e o diagnóstico precoz, ademais da coordinación entre os diferentes niveis asistenciais.
- / Creación dunha imaxe de marca que permita achegar coherencia a todo o material e espazos de difusión e que reforce a percepción positiva e o coñecemento da estratexia.

Recursos

- / Un equipo multidisciplinario, coordinado desde a Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria, encargado de planificar e xerar contidos.
- / Estruturas tecnolóxicas da organización que poidan dar soporte técnico aos contidos.
- / Vídeos, tutoriais e demais materiais de apoio á difusión interna.



Comunicación externa

Obxectivos

- / Informar a todas as asociacións de pacientes sobre a existencia desta estratexia, os novos dispositivos asistenciais implementados e a organización e acceso a estes.
- / Trasladarlles a todas as persoas afectadas por unha ER a aposta do Sergas por abordar de xeito específico este tipo de patoloxías.
- / Poñer en coñecemento dos/as pacientes os novos dispositivos e protocolos para que lles sirvan de guía ao longo de todo o proceso da súa patoloxía.
- / Difundir entre os pacientes e a cidadanía en xeral os avances realizados e os resultados obtidos durante o período de execución da estratexia.
- / Proporcionar un material de referencia unificado dirixido aos/as pacientes para todas as áreas sanitarias.

Accións

- / Desenvolvemento dunha estratexia dixital para canalizar e prescribir todos os contidos xerados en colaboración coa Escola Galega de Saúde para Cidadáns e as asociacións. Incluirá o deseño dunha páxina web específica cos recursos e a información necesaria para os/as pacientes, proporcionando datos sobre os/as profesionais de referencia e un contacto coa Administración. Estructurarase de forma que cada persoa poida obter información específica en función da súa patoloxía.
- / Elaboración e edición do monográfico *Son MaioR*, que será entregado durante a consulta de transición como elemento de referencia durante o cambio de paciente pediátrico/a a adulto/a.
- / Elaboración e edición do monográfico *Teño unha ER*, que será entregado no momento de comunicación do diagnóstico. Deberá conter información consensuada coas asociacións de pacientes acerca da patoloxía e os recursos sociosanitarios á disposición.
- / Realización e distribución de documentos específicos sobre asesoramento xenético e probas xenéticas.



- / Difusión da imaxe de marca da estratexia a través de todos os materiais e accións dirixidas a pacientes e cidadanía en xeral.
- / Creación dunha comunidade propia en É-Saúde, a ferramenta dixital de comunicación do Sergas cos seus usuarios/as, accesible desde calquera dispositivo electrónico para obter servizos e contidos de saúde personalizados.

Recursos

- / Escola Galega de Saúde para Cidadáns.
- / Un equipo multidisciplinario, coordinado desde a Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria, encargado de planificar e xerar contidos.
- / Estruturas tecnolóxicas da organización que poidan dar soporte técnico aos contidos.
- / Páxina web, monográficos e demais materiais de apoio á difusión externa.

Seguimento e avaliación

As medidas establecidas para o seguimento e avaliación da Estrategia Galega en Enfermidades Raras 2021-2024 céntranse en:

- / Celebración dunha xornada técnica de seguimento da estratexia, coordinada pola Subdirección Xeral de Atención Hospitalaria da Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria.
- / Recompilación e seguimento das accións para a súa revisión.
- / Creación de grupos de traballo para abordar recomendacións específicas sobre os eixes estratéxicos cando se considere necesario.

A estratexia formúlase como un documento dinámico, polo que, con carácter periódico, se procederá á revisión e redefinición dos seus obxectivos e recomendacións e, en consecuencia, dos indicadores de avaliación.

Os indicadores expostos nesta estratexia analizaranse na súa calidade de instrumentos de medida que, mediante a comparación de datos, permitirán realizar unha análise cuantitativa e/ou cualitativa do desempeño da estratexia.





BIBLIOGRAFÍA

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Ministerio de Sanidade e Política Social. 2009. Actualización de 2014, dispoñible en: https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf.

Informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Resumo executivo. Informes, estudos e investigación. Ministerio de Sanidade, Servizos Sociais e Igualdade. 2013. Dispoñible en: https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Informe_Seguimiento_Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS.pdf.

Comunicación da Comisión ao Parlamento Europeo, ao Consello, ao Comité Económico e Social Europeo e ao Comité das Rexións: “As enfermidades raras: un reto para Europa”. Comisión das Comunidades Europeas. 2008. Dispoñible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf.

Proposta de Recomendación do Consello relativa a unha acción europea no ámbito das enfermidades raras. Comisión das Comunidades Europeas. 2008. Dispoñible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_es.pdf.

DG Health and Consumer Protection Programme of Community action in the field of public health (2003–2008). European Commission.

Public Health Programme 2008–2013. European Commission. Dispoñible en: https://ec.europa.eu/health/funding/key_documents_en#anchor3.

Izquierdo Martínez, M. e Abellana Fernández, A. *Enfermedades raras: un enfoque práctico.* Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Saúde Carlos III). Ministerio de Sanidade e Consumo. 2004. Dispoñible en: <http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=19/10/2012-ef90883d23>.

Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares. Federación ASEM. Edita: Real Padroado sobre Discapacidade e Ministerio de Sanidade, Servizos Sociais e Igualdade. 2012. Dispoñible en: <https://www.asem-esp.org/wp-content/uploads/2018/10/2013-01-MapaRecursosSanitarios.pdf>.

Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Saúde Carlos III). 2012. Dispoñible en: <http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=17/10/2012-1a528066c5>.



Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Disponible en: https://enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf.

Botella Rocamora, P. et al. Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003. REpIER 2006. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/Atlas_Nacional_Provincial_ER_LD2_prot.pdf.

“Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos”, Informes Periódicos de Orphanet, Serie Enfermedades Raras. Xaneiro 2020, Número 1: Listaxe por orde alfabética de enfermidades ou grupo de enfermidades. Disponible en: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de las enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf.

Posada, M. et al. “Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España”. Anais Sist Sanit Navar [online]. 2008, vol. 31, suppl.2 [citado 2020-12-22], pp.9-20. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es&nrm=iso.

Serrano Aguilar, P. et al. Registros y bases de datos existentes en España sobre las enfermedades raras (n.º exp. 05/90228). Financiado polo Fondo de Investigacións Sanitarias, Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias (Instituto de Saúde Carlos III).

Zurriaga Lloréns, O. e Botella Rocamora, P. “Distribución de las enfermedades raras en España”. En: JANO Medicina y Humanidades. 2008; (1679): 25.

Zurriaga Lloréns, O. et al. “Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España”. En: Revista Española de Salud Pública. 2006; 80(3):249-257. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/resp/v80n3/06original.pdf>.

Clasificación Internacional de Enfermedades. 9.ª Revisión. Modificación Clínica (CIE-9-MC) 5.ª ed. Organización Mundial da Saúde (OMS). 2006.

Clasificación Internacional do Funcionamento, da Discapacidade e da Saúde (CIF). 3.ª ed. Organización Mundial da Saúde (OMS)-Ministerio de Traballo e Asuntos Sociais. 2001.

Consulta pública. As Enfermedades Raras: un desafío para Europa. Luxemburgo: Comisión Europea (Dirección Xeral de Sanidade e Protección dos Consumidores). 2008. L-2920. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_es.pdf.

International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems. 10.ª revisión (CIE-10). Washington, D.C.: Organización Mundial da Saúde. (OMS). 2007. Disponible en: <http://www.who.int/classifications/apps/icd/icd10online/>



Lei 14/2007, do 3 de xullo, de investigación biomédica. *Boletín Oficial del Estado*, 4 de xullo de 2007, núm. 159, p. 28826. Dispoñible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2007/07/04/pdfs/A28826-28848.pdf>.

Lei 33/2011, do 4 de outubro, xeral de saúde pública. *Boletín Oficial del Estado*, 5 de outubro de 2011, núm. 240, p. 104593. Dispoñible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2011/10/05/pdfs/BOE-A-2011-15623.pdf>.

Documento Marco sobre Cribado Poblacional. Relatorio de cribado poboacional da Comisión de Saúde Pública. Dispoñible en: <https://www.mscbs.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/PonenciaCribadoPoblacional.htm>.

Primary Prevention of Congenital Anomalies. Recommendations on policies to be considered for the primary prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies on Rare Diseases. EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) and EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans development). 2012. Dispoñible en: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/EUROCAT-EUROPLAN-Primary-Preventions-Reccomendations.pdf>.

Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). 2013. Dispoñible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio2_FEDER_DEF.pdf.

Real decreto 1302/2006, do 10 de novembro, polo que se establecen as bases do procedemento para a designación e acreditación dos centros, servizos e unidades de referencia do Sistema Nacional de Saúde. *Boletín Oficial del Estado*, 11 de novembro de 2006, núm. 270, p. 39503. Dispoñible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2006/11/11/pdfs/A39503-39505.pdf>.

Real decreto 81/2014, do 7 de febreiro, polo que se establecen normas para garantir a asistencia sanitaria transfronteiriza, e polo que se modifica o Real decreto 1718/2010, do 17 de decembro, sobre receita médica e ordes de dispensación. *Boletín Oficial del Estado*, 8 de febreiro de 2014, núm. 34, p. 10915. Dispoñible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2014/02/07/81/dof/spa/pdf>.

Reglamento (CE) n.º 883/2004 do Parlamento Europeo e do Consello do 29 de abril de 2004 sobre a coordinación dos sistemas de seguridade social. *Diario Oficial da Unión Europea*, 30 de abril de 2004, núm. 166, p. 1. Dispoñible en: <https://www.boe.es/doue/2004/166/L00001-00123.pdf>

García-Ribes, M. e Gaité, L. “El médico de familia ante las enfermedades raras: un nuevo desafío para la coordinación asistencial”. En: *Atención Primaria*. 2005; 36:243.

Real decreto 1030/2006, do 15 de setembro, polo que se establece a carteira de servizos comúns do Sistema Nacional de Saúde e o procedemento para a súa actualización. *Boletín Oficial del Estado*, 16 de setembro de 2006, núm. 222, p. 32650. Dispoñible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2006/09/16/pdfs/A32650-32679.pdf>



Reglamento (CE) n.º 141/2000 do Parlamento Europeo e do Consello do 16 de decembro de 1999 sobre medicamentos orfos. *Diario Oficial da Unión Europea*, 22 de xaneiro de 2000, núm. 18, p. 1. Dispoñible en: <https://www.boe.es/doue/2000/018/L00001-00005.pdf>.

Lei 29/2006, do 26 de xullo, de garantías e uso racional dos medicamentos e produtos sanitarios. *Boletín Oficial del Estado*, 27 de xullo de 2006, núm. 178, p. 28122. Dispoñible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2006/07/27/pdfs/A28122-28165.pdf>.

Real decreto 1345/2007, do 11 de outubro, polo que se regula o procedemento de autorización, rexistro e condicións de dispensación dos medicamentos de uso humano fabricados industrialmente. *Boletín Oficial del Estado*, 7 de novembro de 2007, núm. 267, p. 45652. Dispoñible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2007/11/07/pdfs/A45652-45698.pdf>.

Reglamento (CE) n.º 1394/2007 do Parlamento Europeo e do Consello do 13 de novembro de 2007 sobre medicamentos de terapia avanzada e polo que se modifican a Directiva 2001/83/CE e o Regulamento (CE) n.º 726/2004. *Diario Oficial da Unión Europea*, 10 de decembro de 2007, núm. 324, p. 121. Dispoñible en: <https://www.boe.es/doue/2007/324/L00121-00137.pdf>.

Directiva 2001/83/CE do Parlamento Europeo e do Consello do 6 de novembro de 2001 pola que se establece un código comunitario sobre medicamentos para uso humano. *Diario Oficial da Unión Europea*, 28 de novembro de 2001, núm. 311, p. 67. Dispoñible en: <https://www.boe.es/doue/2001/311/L00067-00128.pdf>.

Real decreto 1301/2006, do 10 de novembro, polo que se establecen as normas de calidade e seguridade para a doazón, a obtención, a avaliación, o procesamento, a preservación, o almacenamento e a distribución de células e tecidos humanos e se aproban as normas de coordinación e funcionamento para o seu uso en humanos. *Boletín Oficial del Estado*, 11 de novembro de 2006, núm. 270, p. 39475. Dispoñible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2006/11/11/pdfs/A39475-39502.pdf>.

Directiva 93/42/CEE do Consello do 14 de xuño de 1993 relativa aos produtos sanitarios. *Diario Oficial das Comunidades Europeas*, 12 de xullo de 1993, núm. 161, p. 1. Dispoñible en: <https://www.boe.es/doue/1993/169/L00001-00043.pdf>.

Directiva 90/385/CEE do Consello do 20 de xuño de 1990 relativa á aproximación das lexislacións dos Estados Membros sobre os produtos sanitarios implantables activos. *Diario Oficial das Comunidades Europeas*, 20 de xullo de 1990, núm. 189, p. 17. Dispoñible en: <https://www.boe.es/doue/1990/189/L00017-00036.pdf>.

Real decreto 223/2004, do 6 de febreiro, polo que se regulan os ensaios clínicos con medicamentos. *Boletín Oficial del Estado*, 7 de febreiro de 2004, núm. 33, p. 5429. Dispoñible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2004/02/06/223/dof/spa/pdf>.

Real decreto 1015/2009, do 19 de xuño, polo que se regula a dispoñibilidade de medicamentos en situacións especiais. *Boletín Oficial del Estado*, 20 de xullo de 2009, núm. 174, p. 60904. Dispoñible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2009/07/20/pdfs/BOE-A-2009-12002.pdf>.



Bel Prieto, E., Bonet Clols, F. e Posada de la Paz, M. “Las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos en España: el Grupo de Investigación Terapéutica de Enfermedades Raras (GITER) de la Red Epidemiológica para la Investigación de Enfermedades Raras (REpIER)”. En: *Revista Española del Medicamento y del Producto Sanitario*. 2005; 15 (1): 33-42.

Real decreto 1091/2015, do 4 de decembro, polo que se crea e regula o Rexistro Estatal de Enfermidades Raras. *Boletín Oficial del Estado*, 24 de decembro de 2015, núm. 307, p. 121965. Dispoñible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2015/12/04/1091/dof/spa/pdf>.

Decreto 168/2018, do 20 de decembro, polo que se crea e regula o Rexistro de Pacientes con Enfermidades Raras da Comunidade Autónoma de Galicia (RERGA). *Diario Oficial de Galicia*, 7 de xaneiro de 2019, núm. 4, p. 562. Dispoñible en: https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2019/20190107/AnuncioC3K1-261218-0002_gl.pdf.

Decreto 150/2019, do 7 de novembro, polo que se crea e se regula a Comisión Galega das Enfermidades Raras. *Diario Oficial de Galicia*, 27 de novembro de 2019, núm. 226, p. 50518. Dispoñible en: https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2019/20191127/AnuncioC3K1-211119-0001_es.html

Instrución 7/2013, do 26 de xullo, pola que se establecen os criterios de derivación de pacientes entre Estruturas Organizativas de Xestión Integrada do Servizo Galego de Saúde.

Lei 3/2019, do 2 de xullo, de ordenación farmacéutica de Galicia. *Diario Oficial de Galicia*, 10 de xullo de 2019, núm. 130, p. 32380. Dispoñible en: https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2019/20190710/AnuncioC3B0-050719-0001_es.pdf.

Instrución 8/2018, do 11 de decembro, de ordenación das probas de análise xenéticas no ámbito do Servizo Galego de Saúde.

Lei 3/2011, do 30 de xuño, de apoio á familia e á convivencia de Galicia. *Diario Oficial de Galicia*, 13 de xullo de 2011, núm. 134, p. 19306. Dispoñible en: https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2011/20110713/AnuncioC3B0-050711-4044_es.pdf.

Decreto 183/2013, do 5 de decembro de 2013, polo que crea a Rede galega de atención temperá. *Diario Oficial de Galicia*, 23 de decembro de 2011, núm. 244, p. 49324. Dispoñible en: https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2013/20131223/AnuncioCA05-101213-0002_es.pdf.

Protocolo de coordinación, intervención e derivación interinstitucional en atención temperá. Xunta de Galicia. 2015. Dispoñible en: https://escolasaude.sergas.es/Docs/EGSPC/pilula/Sociosanitarios/resources/protocolo_atencion_temprana.pdf.

Lei 8/2016, do 8 de xullo, pola que se modifica a Lei 13/2008, do 3 de decembro, de servizos sociais de Galicia. *Diario Oficial de Galicia*, 12 de xullo de 2016, núm. 131, p. 29779. Dispoñible en: https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2016/20160712/AnuncioC3B0-080716-0002_es.pdf.



Orde do 22 de xuño de 2016 pola que se establecen as bases reguladoras que rexerán a concesión de subvencións ás entidades locais da Comunidade Autónoma de Galicia para a prestación de servizos de atención temperá no marco da Rede galega de atención temperá, cofinanciadas polo programa operativo Fondo Social Europeo Galicia 2014-2020, e se procede á súa convocatoria para os anos 2016 e 2017. *Diario Oficial de Galicia*, 5 de xullo de 2016, núm. 126, p. 28488. Dispoñible en: https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2016/20160705/AnuncioG0425-230616-0001_es.html.



ANEXO

Listaxe de participantes en Análise LEAN³⁵

35. De xeito puntual, algunha das persoas referenciadas nesta listaxe designou outro/a profesional para substituílo. Nesta relación só se reflicten os nomes das persoas inicialmente convocadas para participar no proceso.

Alberto Rivera Gallego. Facultativo especialista da Área de Medicina Interna. Área Sanitaria de Vigo

Alejandro Souto Vilas. Facultativo especialista da Área de Reumatoloxía. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Alfonso Benítez Estévez. Xefe do Servizo de Análises Clínicas. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Alfredo Reparaz Andrade. Unidade de Xenética e Patoloxía Molecular. Área Sanitaria de Vigo

Ana Palacios Bartolomé. Facultativa especialista da Área de Pneumoloxía. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Antía Melba González Fernández. Pediatra de atención primaria. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Arturo Fraga Bau. Facultativo especialista da Área de Neuroloxía. Área Sanitaria de Vigo

Begoña del Oro Sáez. Enfermeira de consultas externas. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Bernardo Sopena Pérez-Argüelles. Facultativo especialista da Área de Medicina Interna. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Carmen Amado Aller. Enfermeira de atención primaria. Área Sanitaria da Coruña e Cee

Carmen Cidre Vázquez. Facultativa especialista da Área de Pediatría. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Carmen Rodríguez Quevedo. Médica de familia. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Celia Pérez Sousa. Facultativa da Área de Neuroloxía. Área Sanitaria da Coruña e Cee

Clara Eugenia Bodelón Nistal. Traballadora social de atención ao paciente. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Concepción Estévez Villar. Enfermeira de pediatría. Área Sanitaria de Vigo

David Araújo Vilar. Facultativo especialista da Área de Endocrinoloxía. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Eduardo Pena González. Xefe da Sección de Endocrinoloxía. Área Sanitaria de Vigo

Fernando Rueda Núñez. Facultativo da Área de Pediatría. Área Sanitaria da Coruña e Cee



Francisco Pita Gutiérrez. Facultativo da Área de Endocrinoloxía. Área Sanitaria da Coruña e Cee

Francisco Calvo Iglesias. Xefe da Sección de Cardiología. Área Sanitaria de Vigo

Guadalupe Piñeiro Corrales. Xefa do Servizo de Farmacia. Área Sanitaria de Vigo

Irene Zarra Ferro. Xefa do Servizo de Farmacia. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Isabel Martín Herranz. Xefa do Servizo de Farmacia. Área Sanitaria da Coruña e Cee

Javier de Toro Santos. Xefe do Servizo de Reumatología. Área Sanitaria da Coruña e Cee

Jesús Cal Cal. Pediatra de atención primaria. Área Sanitaria de Vigo

José A. Breijo Devesa. Médico de familia. Área Sanitaria da Coruña e Cee

José I. Rodríguez Prada. Xefe do Servizo Dixestivo. Área Sanitaria de Vigo

José Manuel Castro Pérez. Xefe do Servizo de Radiodiagnóstico. Área Sanitaria da Coruña e Cee

Julio Iglesias García. Xefe da Sección de Dixestivo. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Julio Pardo Fernández. Facultativo especialista da Área de Neuroloxía. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Lourdes Loidi Fernández. Xefa do Laboratorio de Medicina Xenómica. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Luis Carlos Álvarez García. Facultativo especialista da Área de Psiquiatría. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Luz Campello García. Xefa do Servizo de Traballo Social. Área Sanitaria da Coruña e Cee

María Jesús Lago Vilaboa. Xefa do Servizo de Traballo Social. Área Sanitaria de Vigo

María Teresa Alonso Amado. Persoal de Servizos Xerais. Área Sanitaria de Vigo

María José Arrojo Iglesias. Persoal de Servizos Xerais. Área Sanitaria da Coruña e Cee

María José Varela González. Enfermeira de atención primaria. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

María Luz Rey Goldar. Médica de familia. Área Sanitaria da Coruña e Cee

María Luz Couce Pico. Xefa do Servizo de Pediatría. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Manuela Barrio Alonso. Facultativa especialista da Área de Rehabilitación. Área Sanitaria de Vigo

Margarita Galdo Sierra. Enfermeira da Unidade de Hospital de Día de Pediatría. Área Sanitaria da Coruña e Cee

Margarita Villalta Pérez. Traballadora social. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza



María Álvarez Barredo. Facultativa especialista da Área de Cardiología. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

María Holanda Rodríguez Vázquez. Médica do Servizo de Admisión e Documentación Clínica. Área Sanitaria de Vigo

Marta Núñez Fernández. Facultativa especialista da Área de Pneumología. Área Sanitaria de Vigo

Marta López García. Facultativa especialista da Área de Psiquiatría. Área Sanitaria de Vigo

Mercedes Fuentes Veiga. Persoal de Servizos Xerais (xefa de grupo). Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Milagros Otero García. Xefa da Sección de Radiodiagnóstico. Área Sanitaria de Vigo

Nuria Canitrot Míguez. Médica de familia. Área Sanitaria de Vigo

Pastora Rodríguez Vázquez. Facultativa da Área de Laboratorio. Área Sanitaria da Coruña e Cee

Paz Vázquez Castro. Coordinadora de admisión. Área Sanitaria da Coruña e Cee

Pedro Marcos Rodríguez. Subdirector de procesos asistenciais da Área de Dirección Médica. Área Sanitaria da Coruña e Cee

Rafael Benito Melero González. Facultativo especialista da Área de Reumatología. Área Sanitaria de Vigo

Ramón Castro Calvo. Médico do Servizo de Admisión e Documentación Clínica. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

Roberto Barriales Villa. Facultativo da Área de Cardiología. Área Sanitaria da Coruña e Cee

Salomé Cadarso Montenegro. Médica de familia. Área Sanitaria de Vigo

Susana Rivera García. Facultativa da Área de Medicina Interna. Área Sanitaria da Coruña e Cee

Virginia Trujillo Ariza. Facultativa especialista da Área de Radiodiagnóstico. Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza



