

ESTRATEGIA GALLEGA EN ENFERMEDADES RARAS

2025-2030



XUNTA
DE GALICIA



XUNTA
DE GALICIA

Editado por:

Xunta de Galicia. Consellería de Sanidad. Servicio Gallego de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Subdirección General de Atención Hospitalaria.

Lugar: Santiago de Compostela, Julio 2025.

Coordinación

Alfredo José Silva Tojo. Director General de Asistencia Sanitaria. Servicio Gallego de Salud

Raquel Vázquez Mourelle. Subdirectora General de Atención Hospitalaria. Servicio Gallego de Salud

Autorías

Alonso Bidegain, Miguel. Jefe del Servicio de Rehabilitación del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña

Balado Insunza, M^a de Ianas Nieves. Facultativa especialista en pediatría de la Unidad Funcional Multidisciplinar de Enfermedades Raras del Complejo Hospitalario Universitario de Vigo

Balvís Grande, Celsa Beatriz. Jefa del Servicio de Rehabilitación del Complejo Hospitalario Universitario de Ourense.

Botana Torres, Isabel. Trabajadora Social de la Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas (Fegerec)

Cochino de Juan, José Ángel. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Metabólicas Congénitas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Colón Mejeras, Cristóbal. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Metabólicas Congénitas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Couce Pico, María Luz. Catedrática de pediatría de la Universidad de Santiago de Compostela y directora de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Domínguez González, M. Nieves. Médica de Familia del Área Sanitaria de A Coruña y Cee

Espino Paisan, Esther. Subdirección General de Farmacia. Dirección General de Asistencia Sanitaria

Fernández Conde, Sonia. Subdirección General de Atención Hospitalaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria.

Formoso Lavandeira, Dolores. Subdirección General de Atención Hospitalaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria

Fraga Bau, Arturo. Facultativo especialista en neurología del Complejo Hospitalario Universitario de Vigo

Fresco Torrente, M.^a de la O. Trabajadora social del Área Sanitaria de Ferrol



Gómez Amorín, Ángel. Jefe de Servicio de Detección Precoz de Enfermedades. Dirección General de Salud Pública

Hermida Ameijeiras, Álvaro. Coordinador de la Unidad Funcional Multidisciplinar de Enfermedades Raras del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Loidi Fernández-Troconiz, Lourdes. Jefa de laboratorio de la Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica

López Rodríguez, Carmen. Psicóloga clínica de la Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas (Fegerec)

Martínez Miranda, Beatriz. Subdirección General de Farmacia. Dirección General de Asistencia Sanitaria

Monteagudo Romero, Rosa. Subdirección General de Humanización y Atención a la Ciudadanía. Gerencia del Servicio Gallego de Salud

Mosquera Vereas, Mario. Área de Innovación Formativa de la Agencia del Conocimiento en Salud

Reboredo García, Silvia María. Subdirección General de Farmacia. Dirección General de Asistencia Sanitaria

Reparaz Andrade, Alfredo. Facultativo especialista en Análisis Clínicos del Complejo Hospitalario Universitario de Vigo

Quintas Lorenzo, Laura. Coordinadora Hemofilia Galicia de la Asociación Gallega de Hemofilia (Agadhemo)

Represas Carrera, Francisco Jesús. Subdirección Humanización y Atención a la Ciudadanía del Área Sanitaria de Vigo

Rivera García, Susana. Coordinadora de la Unidad Funcional Multidisciplinar de Enfermedades Raras del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña

Rivera Gallego, Alberto. Coordinador de la Unidad Funcional Multidisciplinar de Enfermedades Raras del Complejo Hospitalario Universitario de Vigo

Rodríguez Ledo, María del Pilar. Subdirección de Humanización, Calidad y Atención a la Ciudadanía del Área Sanitaria de Lugo, A Mariña y Monforte de Lemos

Rodríguez Pedreira, Montserrat. Facultativa especialista en Análisis Clínicos del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña

Sánchez Pintos, Paula. Servicio de Pediatría del Área Sanitaria de Santiago de Compostela y Barbanza

Santomé Pereira, Tamara. Servicio de enfermería de enfermedades raras del Área Sanitaria de Vigo

Silva Tojo, Alfredo. Dirección General de Asistencia Sanitaria

Suárez Blanco, Flor. Subdirección General de Atención Hospitalaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria.

Tomé Nogueira, Alberto. Subdirección General de Atención Hospitalaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria

Ucha Sanmartín, Marisol. Subdirectora Prestación Farmacéutica del Área Sanitaria de Pontevedra y O Salnés

Vázquez Mourelle, Raquel. Subdirección General de Atención Hospitalaria. Dirección General de Asistencia Sanitaria

Lozano Villares, Ramón. Servicio de Detección Precoz de Enfermedades. Dirección General de Salud Pública

Federación Española de Enfermedades Raras. Entidad consultada

Federación Gallega de Enfermedades Raras. Entidad consultada

Revisor externo

Dr. Ángel Carracedo Álvarez, Director Ejecutivo de la Fundación Pública Gallega Medicina Genómica







Índice:

INTRODUCCIÓN	6
LÍNEAS ESTRATÉGICAS.....	11
LÍNEA TRANSVERSAL (T): Resultados en salud, registro, formación e investigación.....	11
Justificación	11
Objetivos	12
LÍNEA ESTRATÉGICA (1): Refuerzo de la prevención secundaria en enfermedades raras (EERR)...	13
Justificación	14
Objetivos	15
LÍNEA ESTRATÉGICA (2): Reorganización del circuito asistencial relacionado con los estudios y asesoramiento genético	18
Justificación	18
Objetivos	19
LÍNEA ESTRATÉGICA (3): Atención integral a las personas con EERR.....	21
Justificación	22
Objetivos	23
LÍNEA ESTRATÉGICA (4): Accesibilidad terapias farmacológicas.....	25
Justificación	25
Objetivos	26
LÍNEA ESTRATÉGICA (5): Coordinación sociosanitaria y participación ciudadana	29
Justificación	29
Objetivos	30
ANEXOS:.....	33
Anexo I. Línea transversal (T): Resultados en salud, registro y formación.....	34
Anexo II. Línea estratégica (1): Refuerzo de la prevención secundaria en EERR	35
Anexo III. Línea estratégica (2): Reorganización del circuito asistencial relacionado con los estudios y asesoramiento genético	36
Anexo IV. Línea estratégica (3): Atención integral a las personas con EERR.....	37
Anexo V. Línea estratégica (4): Accesibilidad terapias farmacológicas.....	38
Anexo VI. Línea estratégica (5): Coordinación sociosanitaria y participación ciudadana	40
BIBLIOGRAFÍA	42



INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras (EERR), aunque afectan un número relativamente pequeño de personas, tienen un impacto profundo en las familias afectadas y suponen un desafío clínico, social y emocional de enorme magnitud. Por ello, el Servicio Gallego de Salud (Sergas) asumió con decisión la necesidad de una nueva estrategia centrada en nuevos retos.

Una vez evaluada la primera estrategia gallega del 2021-2024, comenzamos un camino nuevo que queremos recorrer para los próximos años. Tenemos fortalezas en los avances alcanzados y tenemos debilidades que queremos abordar y resolver.

Sin dejar de seguir impulsando lo que funcionó, que nos supuso ser una referencia a nivel nacional, como fue la puesta en marcha de las unidades multidisciplinarias de enfermedades raras o la ampliación de la cartera de servicios de los cribados neonatales (ahora la más completa del Sistema Nacional de Salud), en Galicia queremos seguir siendo un modelo en la atención a estas patologías.

Recordamos los [hitos alcanzados](#):

1 Elaboración de la primera estrategia gallega de enfermedades raras: Galicia desarrolló su hoja de camino autonómico que se adaptó a las prioridades del contexto gallego. Esta estrategia se basó en tres pilares fundamentales: diagnóstico temprano, coordinación asistencial e impulso a la investigación.

2 Creación del Registro Gallego de Enfermedades Raras: en los últimos años, pusimos en marcha un registro específico que permitió conocer mejor la prevalencia, evolución y distribución de estas patologías en nuestra comunidad. Esta herramienta no solo mejora la planificación sanitaria, sino que nos va a facilitar la medición de resultados en salud.



3 Refuerzo de la Red de atención multidisciplinar, a través de la creación y puesta en marcha de las unidades funcionales multidisciplinarias (UFM): se potenciaron equipos especializados en los hospitales de referencia, como el CHUAC (A Coruña), el CHUS (Santiago de Compostela) y el CHUVI (Vigo), con unidades multidisciplinarias que permitieron una atención multidisciplinar al paciente y que seguirán siendo en los próximos años el modelo de atención que se seguirá consolidando.

4 Se avanzó en el diagnóstico genético. Galicia fue pionera en la implementación del cribado neonatal ampliado, así como en la disponibilidad de técnicas avanzadas de diagnóstico genético y variantes identificadas, y coordina el Programa IMPaCT Genómica a nivel nacional para el diagnóstico de EERR no diagnosticadas.

La Estrategia **gallega en enfermedades raras 2025-2030 (EERR 2025-2030)** tiene como objetivo mejorar los resultados en salud de este colectivo, apoderar a los pacientes y a sus familias, y consolidar Galicia en el ámbito de la formación, investigación y excelencia en lo manejo de enfermedades raras. Para eso, la estrategia gallega de enfermedades raras se centrará en:

- Mejorar la atención integral a las enfermedades raras, a través de un abordaje transversal y multidisciplinar.
- Impulsar la prevención secundaria.
- Mejorar el acceso a terapias farmacológicas.
- Desarrollar un modelo centrado en la persona y en la coordinación sociosanitaria.



Esta estrategia se sustenta en **cuatro principios** que consideramos básicos:

- 1 Apoyo a asociaciones y participaciones de pacientes
- 2 Incorporar la telemedicina y el trabajo en red
- 3 Optimizar procesos asistenciales aprovechando todos los Recursos actuales
- 4 Medición de resultados en salud

La estrategia **gallega de enfermedades raras** se desarrolla a lo largo de **seis líneas estratégicas**, con sus objetivos y acciones correspondientes.

Línea estratégica	Objetivos
LT. Resultados en salud, registro, formación e investigación.	<ul style="list-style-type: none"> Implementar acciones que persigan evaluar resultados en salud en el ámbito de las enfermedades raras Incrementar un 2% anual las inscripciones en el RERGA por parte de los profesionales del Servicio Gallego de Salud Facilitar y potenciar la realización de actividades formativas e informativas a profesionales sanitarios del Servicio Gallego de Salud y pacientes
L1. Refuerzo de la prevención secundaria en enfermedades raras (EERR).	<ul style="list-style-type: none"> Ampliar la cartera de servicios del Programa Gallego de detección precoz de enfermedades congénitas en la prueba del talón, incorporando nuevas enfermedades que hay que cribar Fomentar la investigación y el estudio de otros métodos de análisis que nos permitan sentar las bases para una posible ampliación de la cartera de servicios del Programa Gallego de detección precoz de enfermedades congénitas en la prueba del talón
L2. Reorganización del circuito asistencial relacionado con los estudios y asesoramiento genético.	<ul style="list-style-type: none"> Reordenar los circuitos de derivación y atención de los estudios y asesoramiento genético Actualizar la formación del personal sanitario Reducir los tiempos de espera de las pruebas diagnósticas por lo menos un 30% Optimizar las consultas de asesoramiento genético



Línea estratégica	Objetivos
<p>L3. Atención integral a las personas con EERR.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Impulsar la atención integral a las personas con enfermedades raras • Integrar la rehabilitación funcional como parte normalizada en la atención a pacientes con EERR • Integrar las nuevas tecnologías en la asistencia sanitaria de los pacientes con enfermedades raras
<p>L4. Accesibilidad terapias farmacológicas.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Acercamiento de la atención farmacéutica al domicilio de los pacientes con EERR que cumplen con los requisitos establecidos en la normativa correspondiente • Normalización del acceso de los pacientes con EERR a los fármacos elaborados como fórmulas magistrales (FFMM) • Evaluación de resultados en salud en el ámbito de medicamentos huérfanos o destinados al tratamiento de enfermedades raras • Dar cobertura a las necesidades de formación e información en todo lo relacionado con la atención farmacéutica de estas enfermedades a los profesionales del ámbito de la farmacia • Ampliar la participación de la Comisión Autonómica Central de Farmacia y Terapéutica como órgano interno de asesoramiento en materia de evaluación de la farmacoterapia, en las decisiones sobre selección, en la utilización y en el seguimiento de los tratamientos • Potenciar la investigación de medicamentos destinados al tratamiento de las EERR y facilitar la participación de las/los pacientes en ensayos clínicos, especialmente en los relativos a terapias avanzadas
<p>L5. Coordinación sociosanitaria y participación ciudadana.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Potenciar la coordinación sociosanitaria, creando sinergias entre el ámbito social, el sanitario y el tejido asociativo para mejorar la calidad de vida de las personas con EERR o con TRSDD y sus familias • Mejorar la calidad, precisión y utilidad de los informes médicos elaborados en el contexto de EERR, con el fin de facilitar valoraciones más justas y ajustadas en los procedimientos de reconocimiento del grado de discapacidad, dependencia y/o incapacidad laboral permanente



Esta estrategia debe alinearse además de los objetivos del IRDiRC, teniendo en cuenta los cambios sustanciales que se han producido en el entorno, con la creación de las especialidades de Genética Clínica y Genética de laboratorio, con la aprobación del Catálogo de pruebas de Genética y Genómica del SNS, con la red IMPaCT-Genómica para el diagnóstico de EERR no diagnosticadas, coordinada desde Galicia, con la gran acción europea ERDERA para EERR en la que la FPGMX (Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica) tiene un papel activo y con el consorcio CERTERA para terapias avanzadas en EERR, del que formamos parte.





LIÑAS ESTRATÉGICAS

LÍNEA TRANSVERSAL (T): Resultados en salud, registro, formación e investigación

Justificación

El Comité Asesor de Resultados en Salud del Servicio Gallego de Salud es un órgano técnico definido por la Xunta de Galicia en 2024, con el objetivo de diseñar e impulsar un nuevo modelo de asistencia sanitaria basado en los resultados reales en salud de los pacientes. El Sergas avanza hacia un modelo de gestión basado en resultados en salud, con el objetivo de medir el impacto real de las intervenciones sanitarias en la calidad de vida de los pacientes. Esta orientación estará apoyada por la Estrategia de resultados en salud, que se nutre del análisis de millones de datos clínicos recogidos en los últimos años. Esta ingente base de información permitirá tomar decisiones más informadas, establecer comparativas entre áreas y fomentar una cultura de transparencia y mejora continua.

Así pues, la Estrategia en enfermedades raras para los próximos años 2025-2030 debe seguir este camino y esa es la razón de la línea de acción estratégica transversal sobre la que pivota: resultados en salud, registro y formación.

El Registro de Enfermedades Raras de Galicia (REGA) cuenta con información básica también para disponer de conocimiento sobre la evolución de estas enfermedades, lo que permite orientar la planificación y gestión sanitaria y también dirigir la formación en las enfermedades raras que sean objeto de registro en esta Comunidad Autónoma. Esta base de datos, junto con otros sistemas de información corporativos, serán la base de la evaluación, análisis y medición de los resultados en salud para estos pacientes.

En el año 2018 se publica el Decreto 168/2018, de 20 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia (Rerga) y este mismo año comienza a funcionar.



A fecha de 31 de diciembre de 2024, se realizaron un total de 5.217 registros de EERR, de los cuáles 2.474 (47%) corresponden a hombres y 2.743 (53%) a mujeres. Estas notificaciones no entran en el Rerga hasta que sean validadas por personal designado como validador.

A pesar de este gran salto cuali y cuantitativo en los últimos 4 años, el RERGA debe seguir nutriéndose por parte de los profesionales responsables de la asistencia del paciente con una enfermedad rara. Durante estos años se colaboró en actividades formativas a este respecto.

Dada su relevancia y su necesidad de la actualización continua, se observa prioritario una línea específica para seguir impulsando y potenciando su uso. El fin es poder llegar a tener una dimensión lo más precisa y realista posible de la casuística y de la prevalencia de estas enfermedades en nuestra comunidad, desde el punto de vista epidemiológico.

El personal sanitario que diagnostique, evalúe, trate o realice el seguimiento de los pacientes afectados por alguna de las enfermedades raras objeto de registro, así como el personal encargado de las fuentes de información relacionadas, debe ajustar su actuación para poder registrar y realizar el registro correspondiente.

Objetivos

Objetivo T.1:

Implementar acciones que persigan evaluar resultados en salud en el ámbito de las enfermedades raras

Actuaciones:

T.1.

Diseñar la metodología y fuentes de datos que se vayan a utilizar, con el objetivo de evaluar los resultados que tengan que ver con la salud de los pacientes diagnosticados de EERR que estén inscritos en el Rerga.

T.1.

Realizar un informe bianual de resultados en salud conforme al diseño del modelo de resultados en salud definido para el ámbito de las enfermedades raras.

Objetivo T.2:

Incrementar un 2% anual las inscripciones en el RERGA por parte de los profesionales del Servicio Gallego de Salud.

Actuaciones:

**T.2.1**

Realizar la máxima difusión posible a través de cualquier actuación para que los profesionales sanitarios del Servicio Gallego de Salud lo conozcan e incorporar al RERGA los pacientes detectados por la FPGMX.

T.2.2

Realizar el seguimiento y la evaluación periódica de las inscripciones en el Rerga por lo menos una vez al año, con fines de verificar que las medidas informativas alcancen el objetivo perseguido de incrementar el número de inscripciones.

Objetivo T.3:

Facilitar y potenciar la realización de actividades formativas e informativas a los profesionales sanitarios del Sergas y a los pacientes.

Actuaciones:

T.3.1

Desarrollar por lo menos un curso de formación anual a través de la Agencia Gallega de Conocimiento en Salud (ACIS), dirigido al personal sanitario del Servicio Gallego de Salud.

T.3.2

Desarrollar por lo menos una actividad formativa o informativa anual por área sanitaria a través de la Escuela Gallega de Salud para Ciudadanos, dirigida a los pacientes de enfermedades raras o a las personas que los cuidan (familiares o personal de sus asociaciones).

T.3.3

Participar, por parte de la Consellería o Servicio Gallego de Salud, por lo menos en una actividad informativa anual, en colaboración con alguna asociación de pacientes de enfermedades raras de Galicia.

T.3.4

Desarrollar una nueva funcionalidad en la plataforma e-Saúde que les permita a los pacientes afectados por estas enfermedades conocer se están inscritos en el RERGA.



LÍNEA ESTRATÉGICA (1): Refuerzo de la prevención secundaria en enfermedades raras (EERR)

Justificación

Los programas de cribado neonatal están considerados como una actividad esencial dentro del contexto de la medicina preventiva y su objetivo es la identificación precoz y el tratamiento de los neonatos afectados por enfermedades congénitas, susceptibles de beneficiarse de un diagnóstico y tratamiento precoces. La intervención sanitaria adecuada en el momento oportuno reduce la morbilidad, la mortalidad y las discapacidades asociadas a las dichas enfermedades.

Los avances en las técnicas analíticas en el campo de la espectrometría de masas en tándem permiten una gran flexibilidad a la hora de incrementar el número de enfermedades congénitas que se pueden detectar en el cribado neonatal.

Por otra parte, el desarrollo y los avances que se puedan producir respecto a otros métodos de análisis, como el cribado neonatal genómico, pueden suponer un cambio histórico para los programas actuales, al permitir incluir aquellas enfermedades que actualmente no disponen de marcadores de detección bioquímicos, pero para las que ya existen opciones terapéuticas.

Además, un análisis genómico de las muestras de sangre obtenidas en el cribado neonatal permitiría llevar a cabo un estudio de metabolómica no dirigida, con el fin de proporcionar en algunos casos un contexto funcional para la interpretación de variantes de significado incierto y en otros se podrían identificar biomarcadores para facilitar la detección bioquímica precoz de estas entidades.

Por todo ello y con fines de seguir avanzando hacia un cribado neonatal cada vez más completo, siempre supeditado a los avances en la disponibilidad de nuevos tratamientos y a la eficacia demostrada por estos, es necesario estar evaluando continuamente la pertinencia de incluir nuevas enfermedades dentro de la cartera de servicios del Programa gallego de detección precoz de enfermedades congénitas en la prueba del talón, así como fomentar la investigación dirigida a dotarnos de herramientas que nos permitan un diagnóstico precoz de estas.



No es menos importante evaluar los resultados en salud (calidad de vida tras el tratamiento, funcionalidad recuperada, reducción del dolor o de los síntomas, autonomía, satisfacción con el proceso asistencial...) derivados de la detección precoz, con fines de incorporarlos a la evaluación del programa.

Esto también debe servir para explorar mecanismos de financiación de los tratamientos en función de los resultados obtenidos, con un modelo basado en riesgo compartido, la cual también permitirá favorecer el acceso temprano a tratamientos innovadores, mismo con una evidencia limitada en el momento de la autorización.

Objetivos

Objetivo 1.1:

Ampliar la cartera de servicios del Programa gallego de detección precoz de enfermedades congénitas en la prueba del talón, incorporando nuevas enfermedades a cribar

Actuaciones:

1.1.1

Evaluar, tras el análisis previo de la evidencia científica disponible sobre los potenciales beneficios en salud por parte del grupo asesor del Programa gallego de detección precoz de enfermedades congénitas en la prueba del talón, a posible inclusión en la cartera de servicios del programa de las enfermedades que se indican en la tabla 1 (todas ellas con tratamiento efectivo aprobado o esperando su aprobación).



Tabla 1: **Enfermedades para incluir en la cartera de servicios del Programa gallego de detección precoz de enfermedades congénitas**

1. AMT o déficit de Guanidinoacetato Metiltransferasa
2. AADC o deficiencia de la Descarboxilasas de aminoácidos aromáticos
3. Enfermedad de Gaucher
4. ASMD o deficiencia de la Esfingomielinasa Ácida o antiguamente Niemann-Pick A/B
5. Enfermedad de Krabbe.
6. MPS II o enfermedad de Hunter
7. MPS VI o enfermedad de Maroteaux-Lamy
8. MPS VII o enfermedad de Sly
9. CLN2 o lipofuscinose neuronal cerioidea tipo 2.
10. LAL-D el déficit de Lipasa Ácida Lisosomal o enfermedad de Wolmann
11. Alfa-Manosidose
12. tratamiento efectivo:
 - a. Gangliosidose GM1
 - b. Gangliosidose GM2
 - c. MPS III o enfermedad de Sanfilippo



**Objetivo 1.2:**

Evaluar el Programa gallego de detección precoz de enfermedades congénitas en la prueba del talón en función de los resultados en salud, facilitando el uso de modelos de riesgo compartido para la financiación del tratamiento.

Actuaciones:

1.2.1

Diseñar el sistema de indicadores que permita evaluar el Programa gallego de detección precoz de enfermedades congénitas en la prueba del talón en función de los resultados en salud para las patologías incluidas en la cartera de servicios de este.

Objetivo 1.3:

Fomentar la investigación y el estudio de otros métodos de análisis que nos permitan sentar las bases para una posible ampliación de la cartera de servicios del Programa gallego de detección precoz de enfermedades congénitas en la prueba del talón.

Actuaciones:

1.3.1

Fomentar el estudio de otros métodos de análisis, como el cribado neonatal genómico, a partir de las mismas muestras de sangre seca obtenidas en el cribado actual, con fines de identificar marcadores, genéticos o bioquímicos, que faciliten la detección precoz de patologías que potencialmente se puedan incluir en la cartera de servicios del cribado neonatal de Galicia.



LÍNEA ESTRATÉGICA (2): Reorganización del circuito asistencial relacionado con los estudios y asesoramiento genético

Justificación

La genética desempeña un papel clave en el diagnóstico y en el manejo de las enfermedades raras, ya que muchas de ellas tienen una base hereditaria o están relacionadas con alteraciones genéticas específicas. La identificación de estas variantes permite una atención más precisa y personalizada, mejora el acceso a tratamientos idóneos y favorece la orientación de las familias afectadas. En este contexto, el asesoramiento genético adquiere una importancia fundamental, proporciona información adaptada a las necesidades de los pacientes y de sus familias y facilita la toma de decisiones.

Para garantizar una atención eficiente y adaptada a las necesidades de las personas con una enfermedad rara es precisa la reorganización de los circuitos asistenciales relacionados con los estudios y asesoramiento genético. Nuevos tratamientos y posibles intereses reproductivos futuros recomiendan la definición de circuitos prioritarios.

Con los avances en genética en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de estos pacientes, es importante actualizar la formación del personal sanitario para mejorar la gestión de la demanda, así como el refuerzo de la atención especializada en las UFM ya existentes, con la incorporación de nuevas especialidades, el que permitirá una toma de decisiones más acertada.

De acuerdo con lo señalado en la Instrucción 8/18 de ordenación de las pruebas de análisis genéticos en el ámbito de Servicio Gallego de Salud, las pruebas necesarias para el diagnóstico cuando se sospecha de una enfermedad rara se realizan en la Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica (FPGMX). El volumen tan elevado de estudios que se demandan provoca unos tiempos de respuesta críticos para el diagnóstico y el tratamiento de estas patologías. Con el fin de fortalecer la capacidad diagnóstica y de mejorar la eficiencia en la atención, resulta fundamental fomentar la colaboración y el trabajo en red entre los distintos centros. La creación de un sistema coordinado permite compartir conocimientos, recursos y protocolos, optimiza el acceso a los estudios genéticos y garantiza una mayor equidad en la atención. Este enfoque colaborativo facilita el apoyo mutuo entre profesionales y favorece la mejora continua en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades genéticas.



La consulta con el informe de resultados del estudio genético implica algo más que la aportación de información médica. La comunicación con expertos en genética permite entender el resultado en su contexto, sus implicaciones médicas, la herencia de la enfermedad o riesgo en otros familiares y las opciones reproductivas. Por otra parte, se aclaran posibles dudas y preocupaciones que surjan en la consulta y se indican las recomendaciones de derivación a los especialistas según la alteración genética.

El modelo establecido por los centros, servicios y unidades de referencia (CSUR) proporciona un ejemplo de integración que garantiza una atención global, potencia la colaboración entre diferentes niveles asistenciales y facilita el acceso a recursos y tratamientos de alta calidad para las personas afectadas.

Objetivos

Objetivo 2.1:

Reordenar los circuitos de derivación y atención de los estudios y asesoramiento genético

Actuaciones:

2.1.1

Analizar, actualizar y definir circuitos de derivación y atención en los estudios y asesoramiento genético.

2.1.2

Definir circuitos prioritarios para el diagnóstico de aquellos casos con interés reproductivo, o que dispongan de un tratamiento farmacológico acreditado que mejore el curso de la enfermedad.

2.1.3

Definir circuitos para pacientes con variantes de significado incierto.

**Objetivo 2.2:****Actualizar la formación del personal sanitario**

Actuaciones:

2.2.1

Fomentar, a través de la Agencia Gallega de Conocimiento en Salud (ACIS), la formación de los facultativos del Servicio Gallego de Salud sobre los avances en genética y los protocolos para acelerar los diagnósticos.

2.2.2

Promover talleres formativos en las áreas, dirigidos a los servicios clínicos que atienden a los pacientes con EERR, para mejorar la gestión de la demanda.

Objetivo 2.3:**Reducir los tiempos de espera de las pruebas diagnósticas por lo menos un 30%**

Actuaciones:

2.3.1

Formalizar una red de centros colaborativos para la elaboración de informes diagnósticos a partir de los datos genómicos generados en la FPGMX.

2.3.2

Elaborar modelos conjuntos de informe de laboratorio y diagnóstico bajo la coordinación de la FPGMX, **y cumplir con el Catálogo Común de Pruebas Genéticas y Genómicas del SNS.**

2.3.3

Compartir información de las variantes inscritas en la red para facilitar la elaboración de los informes genéticos (Proyecto SiGenes y plataforma Génica).

**Objetivo 2.4:****Optimizar las consultas de asesoramiento genético**

Actuaciones:

2.4.1

Definir un protocolo de relación entre las unidades de Genética, la UFM y la FPGMX para establecer una coordinación funcional.

2.4.2

Organizar el asesoramiento genético y los circuitos de derivación tanto en las UFM como en las unidades de genética, en la FPGMX y nos CSUR.

2.4.3

Incorporar facultativos de las unidades de Genética así como genetistas de la FPGMX en la Comisión Gallega de EERR y en los comités clínicos de área.





LÍNEA ESTRATÉGICA (3): Atención integral a las personas con EERR

Justificación

En la Estrategia Gallega de Enfermedades Raras 2021-2024 se definía un nuevo modelo asistencial para la atención de las EERR, y son las UFM el recurso asistencial en el que se asienta este nuevo modelo.

Se organizó la asistencia sanitaria con la creación de tres UFM de EERR en el Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC), en el Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS) y en el Complejo Hospitalario Universitario de Vigo (CHUVI). Estas realizaron ya más de 5.600 consultas, se produjo un incremento en su actividad de más de un 400% entre los años 2022 y 2024.

También contamos con CSUR de metabolopatías del CHUS o los de cardiopatías familiares en el adulto y de neuro-ortopedia en el CHUAC, donde también tenemos la Unidad de cardiopatía infantil, un centro de referencia para Galicia.

Compre continuar con el impulso a la atención integral de las personas con ER e incidir en los siguientes aspectos:

- Seguir potenciando la asistencia sanitaria a través de las tres UFM y la coordinación interdisciplinar con las diferentes especialidades y consolidar la figura del gestor de procesos.
- Fomentar la rehabilitación funcional como parte integral de la asistencia sanitaria a los pacientes con EERR.
- Favorecer el desarrollo de las tecnologías en el ámbito sanitario puede facilitar una mayor equidad en el acceso a la atención especializada, integrando la telemedicina y el trabajo en red.
- Facilitar la transición de la asistencia sanitaria pediátrica a la adulta, como un proceso planificado y organizado de cambio desde un sistema centrado en el niño y en la familia a un orientado al adulto.



Objetivos

Objetivo 3.1:

Impulsar la atención integral a las personas con enfermedades raras

Actuaciones:

3.1.1

Fomentar el desarrollo de protocolos asistenciales comunes específicos para determinadas EERR.

3.1.2

Definir un protocolo asistencial común de transición de la edad pediátrica a la adulta.

3.1.3

Promover la implantación de la consulta de transición de la edad pediátrica a la adulta.

3.1.4

Potenciar la figura del gestor de procesos de las UFM para que sea lo profesional de referencia de las personas con EERR

Objetivo 3.2:

Integrar la rehabilitación funcional como parte normalizada en la atención a pacientes con EERR

Actuaciones:

3.2.1

Fomentar la creación de equipos multidisciplinares de rehabilitación funcional para la valoración integral y el tratamiento de los pacientes con EERR, sobre todo de los casos más complejos. Estos equipos pueden estar constituidos por los profesionales (médico rehabilitador, fisioterapeuta, logopedia, terapeuta ocupacional, etc) que se consideren necesarios segundo el caso.

**3.2.2**

Incorporar la tecnología robótica en los servicios de rehabilitación de las siete áreas sanitarias.

3.2.3

Diseñar e implantar un modelo de rehabilitación funcional destinado la población infantil entre los 6 y los 15 años, para los casos que precisen iniciar intervenciones a estas edades o continuar con las iniciadas durante la atención temprana.

3.2.4

Diseñar e implantar un modelo de rehabilitación domiciliaria, incorporando la telemedicina.

Objetivo 3.3:**Integrar las nuevas tecnologías en la asistencia sanitaria de los pacientes con enfermedades raras**

Actuaciones:

3.3.1

Potenciar la y-consulta entre las UFM y atención primaria, habilitando un gestor de peticiones entre las distintas áreas sanitarias.

3.3.2

Impulsar el uso de la videoconsulta en tiempo real en las UFM para la valoración o seguimiento de pacientes con EERR de otras áreas sanitarias o con dificultad para la movilidad.

3.3.3

Promover el trabajo en equipo por expertos interhospitalarios entre las UFM y el CSUR para manejo clínico, en casos complejos o sin diagnóstico, y participar en la red de nodos del Sistema Nacional de Salud.



LÍNEA ESTRATÉGICA (4): Accesibilidad terapias farmacológicas

Justificación

El manejo farmacológico de las enfermedades raras es especialmente relevante debido a la complejidad clínica, terapéutica y logística que estos casos suelen implicar.

La heterogeneidad y la escasa prevalencia de este grupo de enfermedades dificultan la investigación y suponen un reto a la hora de poner a disposición de los pacientes herramientas terapéuticas eficaces para su tratamiento.

Con el fin de vencer las mencionadas dificultades, surge el concepto de medicamento huérfano, cuyo desarrollo está incentivado por los organismos reglamentarios. Son medicamentos específicamente desarrollados para prevenir, diagnosticar o tratar enfermedades raras y tienen condiciones especiales de autorización. En el momento de la comercialización, suelen contar con pocos datos para valorar el balance beneficio-riesgo, por lo que es preciso hacer un seguimiento riguroso de su utilización en la práctica. En otras ocasiones no existen tratamientos comercializados en nuestro país, por lo que se importan medicamentos extranjeros, se preparan fórmulas magistrales o se accede a ellos a través de programas de uso compasivo o de acceso temprano.

La atención farmacéutica prestada por el Servicio Gallego de Salud es una actividad asistencial clave en la optimización de tratamientos, en la elaboración de fórmulas magistrales, en el seguimiento farmacoterapéutico, en la mejora de la adherencia y en la prevención de acontecimientos adversos. Está presente en todos los niveles de nuestro sistema sanitario y permite dar una respuesta homogénea a esta complejidad, considerando la singularidad y la urgencia de las necesidades de estos pacientes.

El objetivo principal de este eje es homogeneizar y facilitar el acceso a los tratamientos necesarios a las personas afectadas por EERR, ya sean medicamentos huérfanos o convencionales, terapias avanzadas, fármacos en investigación, dietoterapia o productos sanitarios, siempre con base en la evidencia científica disponible y con las máximas garantías de eficacia y seguridad.



Objetivos

Objetivo 4.1:

Acercar la atención farmacéutica al domicilio de los pacientes con EERR que cumplen con los requisitos establecidos en la normativa correspondiente

Actuaciones:

4.1.1

Fomentar la puesta en marcha de programas de dispensación de medicamentos dietoterápicos y productos sanitarios en el domicilio o en su entorno, el que incluye medicamentos extranjeros y la elaboración de protocolos de trabajo que garanticen la rastreabilidad, la seguridad y el seguimiento farmacoterapéutico.

Objetivo 4.2:

Normalizar el acceso de los pacientes con EERR a los fármacos elaborados como fórmulas magistrales (FFMM)

Actuaciones:

4.2.1

Definición de un catálogo normalizado de FFMM.

4.2.2

Definir un modelo para mejorar el acceso a las FFMM para los pacientes con EERR.

Objetivo 4.3:

Evaluar los resultados en salud en el ámbito de medicamentos huérfanos o destinados al tratamiento de enfermedades raras

Actuaciones:

4.3.1

Implementar mecanismos de recogida de datos integrados en la historia clínica electrónica y en los sistemas de gestión que permitan evaluar la efectividad y el coste de los tratamientos.

4.3.2

Evaluar resultados en salud de tratamientos para EERR en la práctica clínica real.



4.3.3

Implementar protocolos de seguimiento específicos por medicamento y/el patología diseñados para ser cubiertos por los propios pacientes (PROMs/PREMs). Estos protocolos prestarán especial atención a las dimensiones vinculadas a la calidad de vida relacionada con la salud.

Objetivo

Dar cobertura a las necesidades de formación e información en todo lo relacionado con la atención farmacéutica de estas enfermedades a los profesionales del ámbito de la farmacia

Actuaciones:

4.4.1

Conocer las demandas de información y detectar las necesidades de formación específica.

4.4.2

Elaborar y ofrecer actividades formativas adaptadas al ámbito de la farmacia.

4.4.3

Mejorar la formación y la información a los pacientes en el acceso a medicamentos en EERR.

Objetivo 4.5:

Ampliar la participación de la Comisión Autonómica Central de Farmacia y Terapéutica como órgano interno de asesoramiento en materia de evaluación de la farmacoterapia, en las decisiones sobre selección y en la utilización y seguimiento de los tratamientos

Actuaciones:

4.5.1

Identificar necesidades de incorporación de medicamentos y dar respuesta a estas.

4.5.2

Desarrollar protocolos para hacer efectivo un seguimiento de tratamientos que se asocien con altos niveles de incertidumbre, incluidos protocolos de farmacovigilancia activa.



Objetivo 4.6:

Potenciar la investigación de medicamentos destinados al tratamiento de las EERR y facilitar la participación de los pacientes en ensayos clínicos, especialmente en los relativos a terapias avanzadas

Actuaciones:

4.6.1

Definir herramientas y/el circuitos para facilitar la identificación de ensayos clínicos disponibles y para potenciar la participación de pacientes con EERR en ensayos clínicos.

4.6.2

Fomentar la realización y publicación de estudios observacionales que reflejen los resultados en la práctica clínica real.





LÍNEA ESTRATÉGICA (5): **Coordinación sociosanitaria y participación ciudadana**

Justificación

Las EERR presentan alta morbilidad y el proceso de diagnóstico es complejo y largo, con un promedio de retraso de cuatro años para casi el 50% de los casos. Además, existen dificultades de acceso a la información sobre la enfermedad, como gestionarla y su pronóstico. Las opciones terapéuticas son muy limitadas, y solo un 6% de las personas afectadas con tratamiento específico y más del 75% tienen alguna discapacidad reconocida.

Debido a su complejidad, existe la definición de trastorno raro sin un diagnóstico determinado (TRSDD) tras una investigación completa. Segundo Orphanet (una base de datos europea sobre enfermedad raras y medicamentos huérfanos), es un trastorno poco frecuente para lo cual los expertos en enfermedades raras hicieron todos los esfuerzos razonables con fines de determinar el diagnóstico, de acuerdo con el estado de la técnica y con las capacidades de diagnóstico disponibles, pero que no permitieron concluir en un concepto clínicamente conocido. Se recomienda restringir el uso de esta entidad con fines de codificación a los expertos en EERR (código ORPHA 616874).

Este escenario tan complejo y heterogéneo nos revela el impacto que produce esta situación en las personas que conviven con estas enfermedades, dado que precisan de múltiples recursos sanitarios, sociales, educativos y laborales, lo que hace necesario que se coordinen todas las acciones para mejorar su salud.

Por otro lado, hay que capacitar y sensibilizar a los profesionales que elaboran informes que son clave en los procedimientos de incapacidad, discapacidad y dependencia, para que reflejen aspectos relevantes y acordes a lo que los equipos de valoración consideran o no pertinente a la hora de emitir un dictamen.

Las enfermedades raras, debido a su baja prevalencia, a la alta complejidad clínica y al impacto multidimensional, requieren un enfoque centrado en la persona. La incorporación sistemática de la voz del paciente mediante instrumentos como los PROMs y los PREMs permite mejorar la comprensión del impacto real de las enfermedades en la calidad de vida, funcionalidad y experiencia con la atención sanitaria.



Objetivos

Objetivo 5.1:

Potenciar la coordinación sociosanitaria creando sinergias entre el ámbito social y el sanitario y el tejido asociativo para mejorar la calidad de vida de las personas con EERR o con TRSDD y de sus familias

Actuaciones:

5.1.1

Reforzar los canales de comunicación y los circuitos de derivación entre los equipos asistenciales y los equipos de trabajo social de la red asistencial pública.

5.1.2

Constituir un grupo de trabajo de coordinación sociosanitaria en el seno del Consejo Asesor Técnico de Pacientes del Servicio Gallego de Salud.

5.1.3

Definir los determinantes sociales para integrar en la historia clínica digital de las personas con EERR.

5.1.4

Organizar actividades y/o jornadas de integración entre los diferentes agentes implicados en la mejora de la calidad de vida y en el bienestar de las personas con EERR y de sus familias.

5.1.5

Identificar las necesidades y los recursos de los servicios sociales y sanitarios disponibles en el ámbito de las EERR (catálogo), así como los recursos de las asociaciones de pacientes.

**Objetivo 5.2:**

Mejorar la calidad, la precisión y la utilidad de los informes médicos elaborados en el contexto de EERR, con fines de facilitar valoraciones más justas y ajustadas en los procedimientos de reconocimiento del grado discapacidad, dependencia y/o incapacidad laboral permanente

Actuaciones:

5.2.1

Consensuar una guía específica para la redacción de informes médicos destinados a la valoración de discapacidad, dependencia y/o incapacidad laboral permanente en EERR, incluyendo los criterios clínicos relevantes y las orientaciones sobre el impacto funcional.

5.2.2

Implementar la formación dirigida a los profesionales sanitarios sobre la elaboración de informes clínicos adaptados a los procesos de valoración sociosanitaria.

Objetivo 5.3:

Desarrollar e implementar la evaluación de resultados y experiencia del paciente (PROMs y PREMs) adaptados a las características de las enfermedades raras, con fines de integrar la perspectiva del paciente en la planificación, seguimiento y mejora de la atención sanitaria

Actuaciones:

5.3.1

Revisar y seleccionar PROMs y PREMs validados que se puedan adaptar al contexto de las enfermedades raras.

5.3.2

Incorporar la recogida sistemática de PROMs y PREMs en los sistemas electrónicos de salud para facilitar su uso continuo e integrado.

**Objetivo 5.4:**

Impulsar el apoderamiento de las personas con EERR, de las familias y de los cuidadores en el campo del autocuidado y en la toma de decisiones sobre su salud

Actuaciones:

5.4.1

Realizar acciones formativas e informativas a través del ámbito social, sanitario y educativo, en colaboración con las asociaciones de pacientes, sobre lo manejo de la enfermedad, la adherencia terapéutica y el estilo de vida.

5.4.2

Desarrollar y difundir materiales informativos sobre las enfermedades raras, los tratamientos disponibles, los derechos sociosanitarios y los recursos de apoyo.

5.4.3

Otorgar apoyo psicológico y/o social ante un diagnóstico y pronóstico desfavorable en situaciones que así lo requieran.





ANEXOS:



ESTRATEGIA
GALLEGA EN
ENFERMEDADES
RARAS

2025/2030



Anexo I. Línea transversal (T): Resultados en salud, registro y formación

Objetivo	Título	Fórmula y estándar	Peso
T.1	Implementar acciones que persigan evaluar resultados en salud en el ámbito de las enfermedades raras		
T.1.1	Realizar el diseño del estudio de resultados en salud de pacientes con EERR inscritos en el RERGA.	Informe de la metodología de evaluación de resultados en salud en enfermedades raras: SÍ/NO	1%
T.1.2	Emitir un informe bianual de resultados en salud en pacientes con EERR.	Informe bianual resultados en salud RERGA: SÍ/NO	1%
T.2	Incrementar un 2% anual las inscripciones en el RERGA por parte de los profesionales del Servicio Gallego de Salud		
T.2.1	a) Incrementar un 2% anual las inscripciones en el RERGA por parte de los profesionales del Servicio Gallego de Salud.	[N.º inscripciones en el Rerga en el año vigente – N.º inscripciones en el Rerga en el año anterior]/N.º inscripciones en el Rerga en el año anterior ≥2%	1%
	b) Registrar en el RERGA los pacientes detectados por la FPGMX.	Inscribir en el RERGA los casos detectados por las FPGMX: SÍ/NO	1%
T.2.2.	Difundir información desde la Dirección General de Asistencia Sanitaria a los profesionales del Servicio Gallego de Salud del ámbito sobre el objetivo y la aplicación del Rerga.	Realizar por lo menos una actuación al año relativa a la difusión formativa e informativa la profesionales de la existencia y uso del Rerga: SÍ/NO	1%
T.2.3	Emitir un informe cada dos años que describa la evolución de las inscripciones en el Rerga.	Informe bianual evolutivo de las inscripciones en el Rerga: SÍ/NO	1%
T.3	Facilitar y potenciar la realización de actividades formativas e informativas a los profesionales sanitarios en las áreas sanitarias del Servicio Gallego de Salud y a los pacientes		
T.3.1	Realizar un curso gallego (centralizado) de formación a profesionales a través de la ACIS.	Un curso formación/año a través de la ACIS: SÍ/NO	1%
T.3.2	N.º de actividades formativas/informativas de la Escuela Gallega para la ciudadanía por área sanitaria.	N.º de acciones formativas a través de la Escuela en EERR ≥1/año	1%
T.3.3	N.º de actividades informativas dirigidas la población/ciudadanía realizadas en colaboración con las asociaciones de pacientes en EERR.	N.º de acciones formativas en colaboración con las asociaciones de pacientes en EERR ≥1/año	1%
T.3.4	Nueva funcionalidad en la plataforma e-Saúde que les permita a los pacientes conocer si están inscritos en el Rerga.	Nueva funcionalidad es-Salud implantada: SÍ/NO	1%
PESO TOTAL LÍNEA			10%



Anexo II. Línea estratégica (1): Refuerzo de la prevención secundaria en EERR

Objetivo	Título	Fórmula y estándar	Peso
1.1	Ampliar la cartera de servicios del Programa Gallego de Cribaje Neonatal		
1.1.1	Nuevas patologías evaluadas por el Comité Asesor del programa.	N.º de patologías. Estándar >12	2%
1.1.2	Patologías incluidas en la cartera complementaria del Cribado neonatal de Galicia.	N.º de patologías: No existe un estándar a priori, pues depende de que cumplan criterios de evaluación	2%
1.2	Evaluar el Programa gallego de detección precoz de enfermedades congénitas en la prueba del talón en función de resultados en salud		
1.2.1.	Porcentaje de patologías evaluadas en función de resultados en salud.	[N.º de patologías de la cartera de servicios del cribado neonatal evaluadas en función de resultados en salud] / N.º de patologías de la cartera de servicios del cribado neonatal Estándar >80%	2%
1.3	Fomentar la investigación y el estudio de otros métodos de análisis		
1.3.1	Realizar un piloto para investigar el potencial de un cribado neonatal genómico.	Piloto realizado: SÍ/NO	2%
1.3.2	Realizar evaluación económica de la posible implantación del cribado genómico en el sistema de salud.	Evaluación realizada: SÍ/NO	2%
PESO TOTAL LÍNEA			10%



Anexo III. Línea estratégica (2): **Reorganización del circuito asistencial relacionado con los estudios y asesoramiento genético**

Objetivo	Título	Fórmula y estándar	Peso
2.1	Reordenar los circuitos de derivación y atención de los estudios y asesoramiento genético		
2.1.1	Actualizar circuitos de derivación y atención en los estudios y asesoramiento genético.	N.º de circuitos actualizados: >1	2%
2.1.2	Definir circuitos prioritarios.	N.º de circuitos definidos: >1	2%
2.1.3	Definir circuitos de valoración de variantes de significado incierto.	N.º de circuitos definidos: >1	1%
2.2	Actualizar la formación del personal sanitario		
2.2.1	Elaborar un curso de formación a través de ACIS sobre avances en genética y protocolos.	Un curso de formación al año a través de ACIS: SÍ/NO	2%
2.2.2	Impartir talleres formativos en distintos servicios de las áreas sanitarias.	Un taller cada dos años: SÍ/NO	2%
2.3	Reducir los tiempos de espera de las pruebas diagnósticas un 30%		
2.3.1	Implementar colaboración entre centros.	Implementar informes diagnósticos en las unidades de genética del Sergas partiendo de los datos genómicos generados en la FPGMX: SÍ/NO	2%
2.3.2	Tiempo de respuesta de los estudios genéticos.	Merma del tiempo de respuesta de los estudios genéticos: ≥30%	2%
2.3.3	Elaborar protocolos conjuntos entre la FPGMX y las unidades de genética.	N.º de protocolos elaborados: ≥1	2%
2.3.4	Compartir información de las variantes almacenadas.	Reuniones entre los miembros de la red: ≥1/año	2%
2.4	Optimizar las consultas de asesoramiento genético		
2.4.1	Pacientes valorados por la consulta de genética a través de la vía propia de las UFM.	Porcentaje de pacientes remitidos a estudios genéticos a través de la UFM, sobre el total de pacientes valorados por la UFM: ≥50%	2%
2.4.2	Participar expertos en genética tanto en las UFM como en la Comisión de EERR.	Participación de genetistas en las reuniones de la Comisión de EERR: SÍ/NO	0,5%
		Participación de genetistas en la actividad asistencial común de las UFM: SÍ/NO	0,5%
PESO TOTAL LÍNEA			20%



Anexo IV. Línea estratégica (3): Atención integral a las personas con EERR

Objetivo	Título	Fórmula y estándar	Peso
3.1	Impulsar la atención integral a las personas con enfermedades raras		
3.1.1	Definir protocolos asistenciales.	N.º de protocolos asistenciales: ≥3/año	3%
3.1.2	Realizar protocolos para la transición de la edad pediátrica a la adulta.	Realizado protocolo de transición de la edad pediátrica a la adulta: SÍ/NO	2%
3.1.3	Consultas de transición de la edad pediátrica a la adulta.	Consultas de transición en las tres áreas sanitarias con UFM	3%
3.1.4	Tasa de abandono de la asistencia de la edad pediátrica a la edad adulta.	N.º de pacientes mayores de 14 años que continúan en seguimiento/N.º de pacientes mayores de 14 años x 100 año: <10%	2%
3.2	Integrar la rehabilitación funcional como parte normalizada en la atención a los pacientes con EERR		
3.2.1	Crear equipos interdisciplinarios de rehabilitación para la valoración y el tratamiento de pacientes con EERR.	Creados equipos interdisciplinarios de rehabilitación: SÍ/NO	1%
3.2.2	Implantar tecnología robótica en las unidades de rehabilitación de cada área sanitaria.	Tecnología robótica en las unidades de rehabilitación de todas las áreas sanitarias: SÍ/NO	1%
3.2.3	Diseñar e implantar un modelo de rehabilitación funcional para pacientes entre 6 y 15 años.	SÍ/NO	1%
3.2.4	Diseñar e implantar un modelo de rehabilitación domiciliaria.	SÍ/NO	2%
3.3	Integrar las nuevas tecnologías en la asistencia sanitaria de los pacientes con enfermedades raras		
3.3.1	Potenciar las e-interconsultas entre las UFM y atención primaria con un gestor de peticiones interáreas.	Gestor de peticiones interáreas: SÍ/NO	2%
3.3.2	Impulsar el uso de la videoconsulta en tiempo real para la valoración o seguimiento de pacientes con EERR de otras áreas sanitarias o con dificultad para la movilidad.	Incorporada la videoconsulta en tiempo real a la asistencia sanitaria: SÍ/NO	1%
3.3.3	Promover el trabajo en red entre expertos interhospitalarios en casos complejos o sin diagnóstico.	Colaboraciones entre expertos interhospitalarios: ≥2/año	1%
3.3.4.	Promover la participación en la red de nodos del Sistema Nacional de Salud.	Promover la integración tecnológica en la red de nodos del SNS: SÍ/NO	1%
PESO TOTAL LÍNEA			20%



Anexo V. Línea estratégica (4): Accesibilidad terapias farmacológicas

Objetivo	Título	Fórmula y estándar	Peso
4.1	Acercar la atención farmacéutica al domicilio de los pacientes con EERR que cumplen con los requisitos establecidos en la normativa correspondiente		
4.1.1	Fomentar la puesta en marcha de programas de dispensación de medicamentos y/o dietoterápicos y/o productos sanitarios en el domicilio o en su entorno.	Puesta en marcha de programas de dispensación de medicamento a domicilio/entorno del paciente SÍ/NO	1,5%
4.2	Normalizar el acceso de los pacientes con EERR a los fármacos elaborados como fórmulas magistrales (FFMM)		
4.2.1	Definir un catálogo normalizado de FFMM.	Catálogo normalizado: SÍ/NO	0,5%
4.2.2	Definir un modelo para mejorar el acceso a las FFMM para los pacientes con EERR.	Existencia de un documento formal del modelo (SÍ/NO) N.º de reuniones multidisciplinares realizadas: ≥3 Nivel de satisfacción de pacientes y profesionales con el modelo >75% BUENA O MUY BUENA (encuesta de satisfacción): > 80% buena o muy buena	0,5%
4.3	Evaluar los resultados en salud en el ámbito de medicamentos huérfanos o destinados al tratamiento de enfermedades raras		
4.3.1	Implementar mecanismos de recogida de datos integrados en la historia clínica electrónica y en los sistemas de gestión que permitan evaluar la efectividad y el coste de los tratamientos.	Integración de los sistemas de información del Sergas con Valtermed: (SÍ/NO) N.º registros en Valtermed: ≥15 Disponibilidad de una herramienta de gestión que permita el seguimiento de los modelos innovadores de financiación basados en resultados en salud: SÍ/NO	0,5%
4.3.2	Evaluar resultados en salud de tratamientos para EERR en la práctica clínica real.	Informes de resultados en salud realizados: ≥2	1,5%
4.3.3	Implementar protocolos de seguimiento específicos por medicamento y/o patología diseñados para ser cubiertos por los propios pacientes.	N.º de protocolos creados: ≥3	0,5%
4.4	Dar cobertura a las necesidades de formación e información en todo lo relacionado con la atención farmacéutica de estas enfermedades a profesionales del ámbito de la farmacia		
4.4.1	Conocer las demandas de información y detectar las necesidades de formación específica.	Realización de actividades y encuestas para conocer necesidades formativas ≥1 Porcentaje de profesionales participantes en actividades o que responden a encuestas de necesidades formativas. ≥75% participación N.º de temas o áreas formativas identificadas como prioritarias ≥1	0,5%
4.4.2	Elaborar y ofrecer actividades formativas adaptadas al ámbito de la farmacia.	N.º de propuestas formativas planificadas en función de las necesidades detectadas: ≥1/año N.º acciones formativas ≥1/año	1%



Objetivo	Título	Fórmula y estándar	Peso
4.5	Ampliar la participación de la Comisión Autonómica Central de Farmacia y Terapéutica, como órgano interno de asesoramiento en materia de evaluación de la farmacoterapia, en las decisiones sobre selección, utilización y seguimiento de los tratamientos		
4.5.1	Identificar necesidades de incorporación de medicamentos y dar respuesta a estas.	N.º de medicamentos de EERR evaluados por la CACFT: >5	1%
4.5.2	Definición de un catálogo normalizado de FFMM.	N.º protocolos creados: >3	1%
4.6	Potenciar la investigación de medicamentos destinados al tratamiento de las EERR y facilitar la participación de los pacientes en ensayos clínicos, especialmente en los relativos a terapias avanzadas		
4.6.1	Definir herramientas y/o circuitos para facilitar la identificación de ensayos clínicos disponibles y para potenciar la participación de pacientes con EERR en ensayos clínicos.	Disponibilidad participación en ensayos clínicos en EERR (N.º de ensayos en ER): >3	0,5%
4.6.2	Fomentar la realización y publicación de estudios observacionales que reflejen los resultados en la práctica clínica real.	N.º de estudios observacionales con medicamentos para EERR publicados con resultados en la práctica clínica real. >3	0,5%
PESO TOTAL LÍNEA			10%

Anexo VI. Línea estratégica (5): **Coordinación sociosanitaria y participación ciudadana**

Objetivo	Título	Fórmula y estándar	Peso
5.1	Potenciar la coordinación sociosanitaria creando sinergias entre el ámbito social y sanitario y el tejido asociativo para mejorar la calidad de vida de las personas con EERR o TRSDD y de sus familias		
5.1.1	Reforzar los canales de comunicación y los circuitos de derivación entre los equipos asistenciales y los equipos de trabajo social de la red asistencial pública.	Incorporación efectiva de un profesional de trabajo social al Comité clínico de la UFM de la área sanitaria: SÍ/NO	0,5%
5.1.2	Constitución de un grupo de trabajo de coordinación sociosanitaria en el seno del Consejo Asesor Técnico de Pacientes del Servicio Gallego de Salud.	Acta de constitución del grupo de trabajo de coordinación sociosanitaria: SÍ/NO	0,5%
5.1.3	Definir los determinantes sociales a integrar en la historia clínica digital de las personas con EERR.	Relación de determinantes sociales a integrar en la HC: SÍ/NO	0,5%
5.1.4	Organizar actividades y/o jornadas de integración entre los diferentes agentes implicados en la mejora de la calidad de vida y en el bienestar de las personas con EERR y de sus familias.	N.º de acciones formativas en colaboración con las asociaciones de pacientes en EERR: ≥1/año	1%
5.1.5	Identificar las necesidades y recursos de los servicios sociales y sanitarios disponibles en el ámbito de las EERR (catálogo), así como los recursos de las asociaciones de pacientes.	Definición de un catálogo de recursos sociales y sanitarios disponibles para ER: SÍ/NO	0,5%
5.2	Mejorar la calidad, precisión y utilidad de los informes médicos elaborados en el contexto de EERR, con el fin de facilitar valoraciones más justas y ajustadas en los procedimientos de reconocimiento del grado de discapacidad, dependencia y/o incapacidad laboral permanente		
5.2.1	Consensuar una guía específica para la redacción de informes médicos destinados a la valoración de discapacidad y/o dependencia en enfermedades raras, incluidos los criterios clínicos relevantes y las orientaciones sobre el impacto funcional.	Disponer de una guía para la redacción de informes médicos destinados a la valoración de la discapacidad y/o dependencia: SÍ/NO	1%
5.2.2	Implementar formación dirigida a profesionales sanitarios sobre la elaboración de informes clínicos adaptados a los procesos de valoración sociosanitaria (discapacidad/dependencia/incapacidad laboral permanente).	Acción formativa oficial en el Servicio Gallego de Salud destinada a la buenas prácticas en la elaboración de informes clínicos adaptados a los procesos de valoración de discapacidad/dependencia/incapacidad laboral permanente: ≥1	1%
5.3	Desarrollar e implementar la evaluación de resultados y experiencia del paciente (PROM y PREM) adaptados a las características de las enfermedades raras, con el fin de integrar la perspectiva del paciente en la planificación, seguimiento y mejora de la atención sanitaria		
5.3.1	Revisar y seleccionar PROMs y PREMs validados que puedan ser adaptados al contexto de las enfermedades raras.	Diseño encuesta PROMs/PREMs: SÍ/NO	1%
5.3.2	Incorporar la recogida sistemática de PROM y PREM en los sistemas electrónicos de salud para facilitar su uso continuo e integrado.	Implementación de la encuesta PROM/PREM y evaluación de los resultados: SÍ/NO	1%



Objetivo	Título	Fórmula y estándar	Peso
5.4	Impulsar el empoderamiento de las personas con EERR, familias y cuidadores en el campo del autocuidado y en la toma de decisiones sobre su salud		
5.4.1	Realizar acciones formativas e informativas a través del ámbito social, sanitario y educativo, en colaboración con las asociaciones de pacientes, sobre el manejo de la enfermedad, adherencia terapéutica y estilo de vida.	N.º de acciones formativas en colaboración con las asociaciones de pacientes en EERR: ≥1/año	1%
5.4.2	Desarrollar y difundir materiales informativos sobre las enfermedades raras, los tratamientos disponibles, derechos sociosanitarios y recursos de apoyo.	N.º de díptico/tríptico/documento informativo: ≥1	1%
5.4.3	Otorgar apoyo psicológico y/o social ante un diagnóstico y pronóstico desfavorable en situaciones que así lo requieran.	Incorporación efectiva de un profesional de la psicología al Comité clínico de la UFM del área sanitaria: SI/NO Cualquier otra acción que mejore la accesibilidad de los pacientes con EERR que lo requieran, y a sus familias, a una atención psicológica	0,5% 0,5%
PESO TOTAL LÍNEA			10%



BIBLIOGRAFÍA

- Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. BOE/BOE núm,307, de 24 de diciembre de 2015.
Disponible en: <https://www.boe.es/eli/es/rd/2015/12/04/1091>
- Decreto 168/2018, de 20 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia. DOG n.º 4, de 6 de enero de 2019. *Disponible en:*
https://www.xunta.gal/dog/publicados/2019/20190107/anuncioc3k1-261218-0002_es.html
- Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021-2024. Xunta de Galicia. SERGAS. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Año 2021. *Disponible en:*
[Estrategia_ER_vdef_FORMATEADO_eres.pdf](#)
- Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica. Boletín Oficial de el Estado, número 159, 4 de julio de 2007, páginas 28826-28848.
- Instrucción 8/18 de Ordenación de las pruebas de análisis genéticos en el ámbito del Servicio Gallego de Salud, 11 de diciembre de 2018.
- Xunta de Galicia. Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021-2024. Santiago de Compostela: Consellería de Sanidad, Servicio Gallego de Salud; 2021.
- Espada-Musitu D, Manero-Azua A la., Vado Y, Pérez de Nanclares G. Asesoramiento genético en la era de la secuenciación masiva. Anales de Pediatría (Barcelona) 102 (2025). doi:10.1016 /j.anpedi.2024.503712
- Comunidad de Madrid. II Plan de mejora de la Atención Sanitaria a las Personas con Enfermedades Raras 2025-2028. *Disponible en:*
<https://www.comunidad.madrid/transparencia/informacion-institucional/planes-programas/ii-plan-mejora-atencion-sanitaria-personas-enfermedades>
- Benito-Lozano, J., López-Villalba, B., Arias-Merino, G. et al. Diagnostic delay in rare diseases: data from the Spanish rare diseases patient registry. Orphanet J Rare Diseases 17, 418 (2022). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02530-3>



- Sanidad de Castilla y León. Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León-PIERCyL 2023-2027. *Disponible en:*
<https://www.saludcastillayleon.es/institucion/es/piercyl.ficheros/2963028-20250306%20PIERCYL.pdf>
- Xunta de Galicia. Proceso asistencial integrado de la Atención temprana. Disponible en:
<https://www.sergas.es/asistencia-sanitaria/documents/619/proceso%20asistencial%20integrado%20de%20atenci%C3%B3n%20temper%C3%A1.pdf>
- Ley 3/2019, de 2 de julio, de ordenación farmacéutica de Galicia. Diario Oficial de Galicia, 10 de julio de 2019, núm. 130, p. 32380. Disponible en:
https://www.xunta.gal/dog/publicados/2019/20190710/anuncioc3b0-050719-0001_gl.pdf
- Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales. Boletín Oficial de España, 20 de julio de 2009, núm. 174, p. 60904. *Disponible en:*
<https://www.boe.es/eli/es/rd/2009/06/19/1015/dof/spa/pdf>
- Real Decreto 1090/2015, de 4 de diciembre, por el que se regulan los ensayos clínicos con medicamentos, los Comités de Ética de la Investigación con medicamentos y el Registro Español de Estudios Clínicos. Boletín Oficial de España, 24 de diciembre de 2015, núm. 307, p. 121923. *Disponible en:*
<https://www.boe.es/boe/dias/2015/12/24/pdfs/boe-a-2015-14082.pdf>
- Real Decreto 957/2020, de 3 de noviembre, por el que se regulan los estudios observacionales con medicamentos de uso humano. Boletín Oficial de España, 26 de noviembre de 2020, núm. 310, p. 104907. *Disponible en:*
<https://www.boe.es/boe/dias/2020/11/26/pdfs/boe-a-2020-14960.pdf>

Servizo Galego de Saúde	
Asistencia Sanitaria Plan	13 C



SERVIZO
GALEGO
DE SAÚDE