

# ESTRATEGIA GALEGA EN ENFERMIDADES RARAS

2025-2030



XUNTA  
DE GALICIA



## XUNTA DE GALICIA

### Editado por:

Xunta de Galicia. Consellería de Sanidade. Servizo Galego de Saúde.

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

**Lugar:** Santiago de Compostela, Xullo 2025.

### Coordinación

**Alfredo José Silva Tojo.** Director Xeral de Asistencia Sanitaria. Servizo Galego de Saúde

**Raquel Vázquez Mourelle.** Subdirectora Xeral de Atención Hospitalaria. Servizo Galego de Saúde

### Autorías

**Alonso Bidegain, Miguel.** Xefe do Servizo de Rehabilitación do Complexo Hospitalario Universitario da Coruña

**Balado Insunza, M<sup>a</sup> de las Nieves.** Facultativa especialista en pediatría da Unidade Funcional Multidisciplinar de Enfermidades Raras do Complexo Hospitalario Universitario de Vigo

**Balvís Grande, Celsa Beatriz.** Xefa do Servizo de Rehabilitación do Complexo Hospitalario Universitario de Ourense.

**Botana Torres, Isabel.** Traballadora Social da Federación Galega de Enfermidades Raras e Crónicas (Fegerec)

**Cocho de Juan, José Ángel.** Unidade de Diagnóstico e Tratamento das Enfermidades Metabólicas Conxénitas do Complexo Hospitalario Universitario de Santiago

**Colón Mejeras, Cristóbal.** Unidade de Diagnóstico e Tratamento das Enfermidades Metabólicas Conxénitas do Complexo Hospitalario Universitario de Santiago

**Couce Pico, María Luz.** Catedrática de pediatría da Universidade de Santiago de Compostela e directora da Unidade de

Diagnóstico e Tratamento de Enfermidades Metabólicas Conxénitas do Complexo Hospitalario Universitario de Santiago

**Domínguez González, M. Nieves.** Médica de Familia da Área Sanitaria de A Coruña e Cee

**Espino Paisan, Esther.** Subdirección Xeral de Farmacia. Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria

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

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

**Fraga Bau, Arturo.** Facultativo especialista en neuroloxía do Complexo Hospitalario Universitario de Vigo

**Fresco Torrente, M.<sup>a</sup> de la O.** Traballadora social da área Sanitaria de Ferrol

**Gómez Amorín, Ángel.** Xefe de Servizo de Detección Precoz de Enfermidades. Dirección Xeral de Saúde Pública



**Hermida Ameijeiras, Álvaro.** Coordinador da Unidade Funcional Multidisciplinar de Enfermidades Raras do Complexo Hospitalario Universitario de Santiago

**Loidi Fernández-Troconiz, Lourdes.** Xefa de laboratorio da Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica

**López Rodríguez, Carmen.** Psicóloga clínica da Federación Galega de Enfermidades Raras e Crónicas (Fegerec)

**Martínez Miranda, Beatriz.** Subdirección Xeral de Farmacia. Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria

**Monteagudo Romero, Rosa.** Subdirección Xeral de Humanización e Atención á Cidadanía. Xerencia do Servizo Galego de Saúde

**Mosquera Vereza, Mario.** Área de Innovación Formativa da Axencia do Coñecemento en Saúde

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

**Reparaz Andrade, Alfredo.** Facultativo especialista en Análises Clínicas do Complexo Hospitalario Universitario de Vigo

**Quintas Lorenzo, Laura.** Coordinadora Hemofilia Galicia da Asociación Galega de Hemofilia (Agadhemo)

**Represas Carrera, Francisco Jesus.** Subdirección Humanización e Atención á Cidadanía da área sanitaria de Vigo

**Rivera García, Susana.** Coordinadora da Unidade Funcional Multidisciplinar de Enfermidades Raras do Complexo Hospitalario Universitario da Coruña

**Rivera Gallego, Alberto.** Coordinador da Unidade Funcional Multidisciplinar de Enfermidades Raras do Complexo Hospitalario Universitario de Vigo

**Rodríguez Ledo, María del Pilar.** Subdirección de Humanización, Calidade e Atención á Cidadanía da Área Sanitaria de Lugo, A Mariña e Monforte de Lemos

**Rodríguez Pedreira, Montserrat.** Facultativa especialista en Análises Clínicas do Complexo Hospitalario Universitario da Coruña

**Sanchez Pintos, Paula.** Servizo de Pediatría da área sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza

**Santomé Pereira, Tamara.** Servizo de enfermería de enfermidades raras da área sanitaria de Vigo

**Silva Tojo, Alfredo.** Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria

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

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

**Ucha Sanmartín, Marisol.** Subdirectora Prestación Farmacéutica da área sanitaria de Pontevedra e O Salnés

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

**Vizoso Villares, Ramón.** Servizo de Detección Precoz de Enfermidades. Dirección Xeral de Saúde Pública

**Federación Española de Enfermedades Raras.** Entidade consultada

**Federación Galega de Enfermidades Raras.** Entidade consultada

### Revisor externo

**Dr. Ángel Carracedo Álvarez,** Director Executivo da Fundación Pública Galega Medicina Xenómica







## Índice:

|                                                                                                                              |           |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>INTRODUCCIÓN.....</b>                                                                                                     | <b>6</b>  |
| <b>LIÑAS ESTRATÉXICAS.....</b>                                                                                               | <b>11</b> |
| LIÑA TRANSVERSAL (T): Resultados en saúde, rexistro, formación e investigación.....                                          | 11        |
| Xustificación .....                                                                                                          | 11        |
| Obxectivos.....                                                                                                              | 12        |
| LIÑA ESTRATÉXICA (1): Reforzo da prevención secundaria en enfermidades raras (EERR).....                                     | 14        |
| Xustificación .....                                                                                                          | 14        |
| Obxectivos.....                                                                                                              | 15        |
| LIÑA ESTRATÉXICA (2): Reorganización do circuío asistencial relacionado cos estudos e asesoramento xenético .....            | 18        |
| Xustificación .....                                                                                                          | 18        |
| Obxectivos.....                                                                                                              | 19        |
| LIÑA ESTRATÉXICA (3): Atención integral ás persoas con EERR.....                                                             | 21        |
| Xustificación .....                                                                                                          | 22        |
| Obxectivos.....                                                                                                              | 23        |
| LIÑA ESTRATÉXICA (4): Accesibilidade terapias farmacolóxicas .....                                                           | 25        |
| Xustificación .....                                                                                                          | 25        |
| Obxectivos.....                                                                                                              | 26        |
| LIÑA ESTRATÉXICA (5): Coordinación sociosanitaria e participación cidadá.....                                                | 28        |
| Xustificación .....                                                                                                          | 29        |
| Obxectivos.....                                                                                                              | 30        |
| <b>ANEXOS:.....</b>                                                                                                          | <b>32</b> |
| Anexo I. Liña transversal (T): Resultados en saúde, rexistro e formación.....                                                | 34        |
| Anexo II. Liña estratéxica (1): Reforzo da prevención secundaria en EERR .....                                               | 35        |
| Anexo III. Liña estratéxica (2): Reorganización do circuío asistencial relacionado cos estudos e asesoramento xenético ..... | 36        |
| Anexo IV. Liña estratéxica (3): Atención integral ás persoas con EERR .....                                                  | 37        |
| Anexo V. Liña estratéxica (4): Accesibilidade terapias farmacolóxicas .....                                                  | 38        |
| Anexo VI. Liña estratéxica (5): Coordinación sociosanitaria e participación cidadá .....                                     | 40        |
| <b>Bibliografía .....</b>                                                                                                    | <b>42</b> |



## INTRODUCCIÓN

As enfermidades raras (EERR), aínda que afectan un número relativamente pequeno de persoas, teñen un impacto profundo nas familias afectadas e supoñen un desafío clínico, social e emocional de enorme magnitude. Por iso, o Servizo Galego de Saúde (Sergas) asumiu con decisión a necesidade dunha nova estratexia centrada en novos retos.

Unha vez avaliada a primeira estratexia galega do 2021-2024, comezamos un camiño novo que queremos percorrer para os próximos anos. Temos fortalezas nos avances acadados e temos debilidades que queremos abordar e resolver.

Sen deixar de seguir impulsando o que funcionou, que nos supuxo ser unha referencia no eido nacional, como foi a posta en marcha das unidades multidisciplinares de enfermidades raras ou a ampliación da carteira de servizos dos cribados neonatais (agora a máis completa do Sistema Nacional de Saúde), en Galicia queremos seguir sendo un modelo na atención a estas patoloxías.

Lembramos os **fitos alcanzados**:

**1** Elaboración da primeira estratexia galega de enfermidades raras: Galicia desenvolveu a súa folla de camiño autonómico que se adaptou ás prioridades do contexto galego. Esta estratexia baseouse en tres piares fundamentais: diagnóstico temperán, coordinación asistencial e impulso á investigación.

**2** Creación do Rexistro Galego de Enfermidades Raras: nos últimos anos, puxemos en marcha un rexistro específico que permitiu coñecer mellor a prevalencia, evolución e distribución destas patoloxías na nosa comunidade. Esta ferramenta non só mellora a planificación sanitaria, senón que nos vai facilitar a medición de resultados en saúde.



3 Reforzo da Rede de atención multidisciplinar, a través da creación e posta en marcha das unidades funcionais multidisciplinares (UFM): potenciáronse equipos especializados nos hospitais de referencia, como o CHUAC (A Coruña), o CHUS (Santiago de Compostela) e o CHUVI (Vigo), con unidades multidisciplinares que permitiron unha atención multidisciplinar ao paciente e que seguirán sendo nos próximos anos o modelo de atención que se ha seguir consolidando.

4 Avanzouse no diagnóstico xenético. Galicia foi pioneira na implementación do cribado neonatal ampliado, así como na dispoñibilidade de técnicas avanzadas de diagnóstico xenético e variantes identificadas, e coordina o Programa IMPaCT Xenómica a nivel nacional para o diagnóstico de EERR non diagnosticadas.

A **Estrategia galega en enfermidades raras 2025-2030 (EERR 2025-2030)** ten como obxectivo mellorar os resultados en saúde deste colectivo, apoderar os pacientes e as súas familias, e consolidar Galicia no ámbito da formación, investigación e excelencia no manexo de enfermidades raras. Para iso, a estratexia galega de enfermidades raras porá o acento en:

- Mellorar a atención integral ás enfermidades raras, a través dunha abordaxe transversal e multidisciplinar.
- Impulsar a prevención secundaria.
- Mellorar o acceso a terapias farmacolóxicas.
- Desenvolver un modelo centrado na persoa e na coordinación sociosanitaria.



Esta estratexia susténtanse en **catro principios** que consideramos básicos:

- 1 Apoio a asociacións e participacións de pacientes
- 2 Incorporar a telemedicina e o traballo en rede
- 3 Optimizar procesos asistenciais aproveitando todos os Recursos actuais
- 4 Medición de resultados en saúde

A **estratexia galega de enfermidades raras** desenvólvese ao longo de **seis liñas estratéxicas**, cos seus obxectivos e accións correspondentes.

| Liña estratéxica                                                                               | Obxectivos                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
|------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| LT.<br>Resultados en saúde, rexistro, formación e investigación.                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Implementar accións que persigan avaliar resultados en saúde no ámbito das enfermidades raras</li> <li>• Incrementar un 2 % anual as inscricións no RERGA por parte dos profesionais do Servizo Galego de Saúde</li> <li>• Facilitar e potenciar a realización de actividades formativas e informativas a profesionais sanitarios do Servizo Galego de Saúde e pacientes</li> </ul>                                                   |
| L1.<br>Reforzo da prevención secundaria en enfermidades raras (EERR).                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ampliar a carteira de servizos do Programa Galego de detección precoz de enfermidades conxénitas na proba do talón, incorporando novas enfermidades que hai que cribar</li> <li>• Fomentar a investigación e o estudo doutros métodos de análise que nos permitan sentar as bases para unha posible ampliación da carteira de servizos do Programa Galego de detección precoz de enfermidades conxénitas na proba do talón</li> </ul> |
| L2.<br>Reorganización do circuíto asistencial relacionado cos estudos e asesoramento xenético. | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Reordenar os circuítos de derivación e atención dos estudos e asesoramento xenético</li> <li>• Actualizar a formación do persoal sanitario</li> <li>• Reducir os tempos de espera das probas diagnósticas polo menos un 30 %</li> <li>• Optimizar as consultas de asesoramento xenético</li> </ul>                                                                                                                                    |





| Liña estratéxica                                                  | Obxectivos                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|-------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| L3.<br>Atención integral ás<br>persoas con EERR.                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Impulsar a atención integral ás persoas con enfermidades raras</li> <li>• Integrar a rehabilitación funcional como parte normalizada na atención a pacientes con EERR</li> <li>• Integrar as novas tecnoloxías na asistencia sanitaria dos pacientes con enfermidades raras</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| L4.<br>Accesibilidade terapias<br>farmacoloxicas.                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Achegamento da atención farmacéutica ao domicilio dos pacientes con EERR que cumpren cos requisitos establecidos na normativa correspondente</li> <li>• Normalización do acceso dos pacientes con EERR aos fármacos elaborados como fórmulas maxistrais (FFMM)</li> <li>• Avaliación de resultados en saúde no ámbito de medicamentos orfos ou destinados ao tratamento de enfermidades raras</li> <li>• Dar cobertura ás necesidades de formación e información en todo o relacionado coa atención farmacéutica destas enfermidades aos profesionais do ámbito da farmacia</li> <li>• Ampliar a participación da Comisión Autonómica Central de Farmacia e Terapéutica como órgano interno de asesoramento en materia de avaliación da farmacoterapia, nas decisións sobre selección, na utilización e no seguimento dos tratamentos</li> <li>• Potenciar a investigación de medicamentos destinados ao tratamento das EERR e facilitar a participación das/os pacientes en ensaios clínicos, especialmente nos relativos a terapias avanzadas</li> </ul> |
| L5.<br>Coordinación<br>socio sanitaria e<br>participación cidadá. | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Potenciar a coordinación socio sanitaria, creando sinerxías entre o ámbito social, o sanitario e o tecido asociativo para mellorar a calidade de vida das persoas con EERR ou con TRSDD e as súas familias</li> <li>• Mellorar a calidade, precisión e utilidade dos informes médicos elaborados no contexto de EERR, co fin de facilitar valoracións máis xustas e axustadas nos procedementos de recoñecemento do grao de discapacidade, dependencia e/ou incapacidade laboral permanente</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |



Esta estratexia debe aliñarse ademais dos obxectivos do IRDiRC, tendo en conta os cambios substanciais que se teñen producido na contorna, coa creación das especialidades de Xenética Clínica e Xenética de laboratorio, coa aprobación do Catálogo de probas de Xenética e Xenómica do SNS, coa rede IMPaCT-Xenómica para o diagnóstico de EERR non diagnosticadas, coordinada desde Galicia, coa gran acción europea ERDERA para EERR na que a FPGMX (Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica) ten un papel activo e co consorcio CERTERA para terapias avanzadas en EERR, do que formamos parte.





## LIÑAS ESTRATÉGICAS

### LIÑA TRANSVERSAL (T): Resultados en saúde, rexistro, formación e investigación

#### Xustificación

O Comité Asesor de Resultados en Saúde do Servizo Galego de Saúde é un órgano técnico definido pola Xunta de Galicia en 2024, co obxectivo de deseñar e impulsar un novo modelo de asistencia sanitaria baseado nos resultados reais en saúde dos pacientes. O Sergas avanza cara a un modelo de xestión baseado en resultados en saúde, co obxectivo de medir o impacto real das intervencións sanitarias na calidade de vida dos pacientes. Esta orientación está apoiada pola Estrategia de resultados en saúde, que se nutre da análise de millóns de datos clínicos recollidos nos últimos anos. Esta inxente base de información permitirá tomar decisións máis informadas, establecer comparativas entre áreas e fomentar unha cultura de transparencia e mellora continua.

Así pois, a Estrategia en enfermidades raras para os vindeiros anos 2025-2030 debe seguir este camiño e esa é a razón da liña de acción estratéxica transversal sobre a que pivota: resultados en saúde, rexistro e formación.

O Rexistro de Enfermidades Raras de Galicia (RERGA) conta con información básica tamén para dispoñer de coñecemento sobre a evolución destas enfermidades, o que permite orientar a planificación e xestión sanitaria e tamén dirixir a formación nas enfermidades raras que sexan obxecto de rexistro nesta Comunidade Autónoma. Esta base de datos, xunto con outros sistemas de información corporativos, serán a base da avaliación, análise e medición dos resultados en saúde para estes pacientes.

No ano 2018 publícase 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) e este mesmo ano comeza a funcionar.



A data do 31 de decembro de 2024, realizáronse un total de 5.217 rexistros de EERR, dos cales 2.474 (47 %) corresponden a homes e 2.743 (53 %) a mulleres. Estas notificacións non entran no Rerga ata que sexan validadas por persoal designado como validador.

A pesar deste gran salto cuali e cuantitativo nos últimos 4 anos, o RERGA debe seguir nutríndose por parte dos profesionais responsables da asistencia do paciente cunha enfermidade rara. Durante estes anos colaborouse en actividades formativas a este respecto.

Dada a súa relevancia e a súa necesidade da actualización continua, obsérvase prioritario unha liña específica para seguir impulsando e potenciando o seu uso. O fin é poder chegar a ter unha dimensión o máis precisa e realista posible da casuística e da prevalencia destas enfermidades na nosa comunidade, desde o punto de vista epidemiolóxico.

O persoal sanitario que diagnostique, avalíe, trate ou realice o seguimento dos pacientes afectados por algunha das enfermidades raras obxecto de rexistro, así como o persoal encargado das fontes de información relacionadas, debe axustar a súa actuación para poder rexistrar e realizar o rexistro correspondente.

## Obxectivos

### Obxectivo T.1:

**Implementar accións que persigan avaliar resultados en saúde no ámbito das enfermidades raras**

Actuacións:

#### T.1.1

Deseñar a metodoloxía e fontes de datos que se vaian utilizar, co obxectivo de avaliar os resultados que teñan que ver coa saúde dos pacientes diagnosticados de EERR que estean inscritos no Rerga.

#### T.1.2

Realizar un informe bianual de resultados en saúde consonte ao deseño do modelo de resultados en saúde definido para o ámbito das enfermidades raras.

**Obxectivo T.2:****Incrementar un 2 % anual as inscricións no RERGA por parte dos profesionais do Servizo Galego de Saúde**

Actuacións:

**T.2.1**

Realizar a máxima difusión posible a través de calquera actuación para que os profesionais sanitarios do Servizo Galego de Saúde o coñezan e incorporar ao RERGA os pacientes detectados pola FPGMX.

**T.2.2**

Realizar o seguimento e a avaliación periódica das inscricións no Rerga polo menos unha vez ao ano, co fin de verificar que as medidas informativas acaden o obxectivo perseguido de incrementar o número de inscricións.

**Obxectivo T.3:****Facilitar e potenciar a realización de actividades formativas e informativas aos profesionais sanitarios do Sergas e aos pacientes.**

Actuacións:

**T.3.1**

Desenvolver polo menos un curso de formación anual a través da Axencia Galega de Coñecemento en Saúde (ACIS), dirixido ao persoal sanitario do Servizo Galego de Saúde.

**T.3.2**

Desenvolver polo menos unha actividade formativa ou informativa anual por área sanitaria a través da Escola Galega de Saúde para Cidadáns, dirixida aos pacientes de enfermidades raras ou ás persoas que os coidan (familiares ou persoal das súas asociacións).

**T.3.3**

Participar, por parte da Consellería ou Servizo Galego de Saúde, polo menos nunha actividade informativa anual, en colaboración con algunha asociación de pacientes de enfermidades raras de Galicia.

**T.3.4**

Desenvolver unha nova funcionalidade na plataforma é-Saúde que lles permita aos pacientes afectados por estas enfermidades coñecer se están inscritos no Rerga.



## LIÑA ESTRATÉGICA (1): Reforzo da prevención secundaria en enfermidades raras (EERR)

### Xustificación

Os programas de cribado neonatal están considerados como unha actividade esencial dentro do contexto da medicina preventiva e o seu obxectivo é a identificación precoz e o tratamento dos neonatos afectados por enfermidades conxénitas, susceptibles de beneficiarse dun diagnóstico e tratamento precoces. A intervención sanitaria adecuada no momento oportuno reduce a morbilidade, a mortalidade e as discapacidades asociadas ás devanditas enfermidades.

Os avances nas técnicas analíticas no campo da espectrometría de masas en tándem permiten unha gran flexibilidade á hora de incrementar o número de enfermidades conxénitas que se poden detectar no cribado neonatal.

Por outra banda, o desenvolvemento e os avances que se poidan producir respecto a outros métodos de análise, como o cribado neonatal xenómico, poden supor un cambio histórico para os programas actuais, ao permitir incluír aquelas enfermidades que actualmente non dispoñen de marcadores de detección bioquímicos, pero para as que xa existen opcións terapéuticas.

Ademais, unha análise xenómica das mostras de sangue obtidas no cribado neonatal permitiría levar a cabo un estudo de metabolómica non dirixida, co fin de proporcionar nalgúns casos un contexto funcional para a interpretación de variantes de significado incerto e noutros poderíanse identificar biomarcadores para facilitar a detección bioquímica precoz destas entidades.

Por todo iso e co fin de seguir avanzando cara a un cribado neonatal cada vez máis completo, sempre supeditado aos avances na dispoñibilidade de novos tratamentos e á eficacia demostrada por estes, é necesario estar avaliando continuamente a pertinencia de incluír novas enfermidades dentro da carteira de servizos do Programa galego de detección precoz de enfermidades conxénitas na proba do talón, así como fomentar a investigación dirixida a dotarnos de ferramentas que nos permitan un diagnóstico precoz destas.



Non é menos importante avaliar os resultados en saúde (calidade de vida tras o tratamento, funcionalidade recuperada, redución da dor ou dos síntomas, autonomía, satisfacción co proceso asistencial...) derivados da detección precoz, co fin de incorporalos á avaliación do programa.

Isto tamén debe servir para explorar mecanismos de financiamento dos tratamentos en función dos resultados obtidos, cun modelo baseado en risco compartido, o cal tamén permitirá favorecer o acceso temperán a tratamentos innovadores, mesmo cunha evidencia limitada no momento da autorización.

## Obxectivos

### Obxectivo 1.1:

**Ampliar a carteira de servizos do Programa galego de detección precoz de enfermidades conxénitas na proba do talón, incorporando novas enfermidades a cribar**

Actuacións:

#### 1.1.1

Avaliar, tras a análise previa da evidencia científica dispoñible sobre os potenciais beneficios en saúde por parte do grupo asesor do Programa galego de detección precoz de enfermidades conxénitas na proba do talón, a posible inclusión na carteira de servizos do programa das enfermidades que se indican na táboa 1 (todas elas con tratamento efectivo aprobado ou esperando a súa aprobación).



Táboa 1: **Enfermidades para incluír na carteira de servizos do Programa galego de detección precoz de enfermidades conxénitas**

1. AMT ou déficit de Guanidinoacetato Metiltransferasa
2. AADC ou deficiencia da Descarboxilasas de aminoácidos aromáticos
3. Enfermidade de Gaucher
4. ASMD ou deficiencia da Esfingomielinasa Ácida ou antigamente Niemann-Pick A/B
5. Enfermidade de Krabbe.
6. MPS II ou enfermidade de Hunter
7. MPS VI ou enfermidade de Maroteaux-Lamy
8. MPS VII ou enfermidade de Sly
9. CLN2 ou lipofuscinose neuronal ceroidea tipo 2.
10. LAL-D o déficit de Lipasa Ácida Lisosomal ou enfermidade de Wolmann
11. Alfa-Manosidose
12. Enfermidades para as que se está esperando a aprobación dun tratamento efectivo:
  - a. Gangliosidose GM1
  - b. Gangliosidose GM2
  - c. MPS III ou enfermidade de Sanfilippo





**Obxectivo 1.2:**

**Avaliar o Programa galego de detección precoz de enfermidades conxénitas na proba do talón en función dos resultados en saúde, facilitando o uso de modelos de risco compartido para o financiamento do tratamento.**

Actuacións:

**1.2.1**

Deseñar o sistema de indicadores que permita avaliar o Programa galego de detección precoz de enfermidades conxénitas na proba do talón en función dos resultados en saúde para as patoloxías incluídas na carteira de servizos deste.

---

**Obxectivo 1.3:**

**Fomentar a investigación e o estudo doutros métodos de análise que nos permitan sentar as bases para unha posible ampliación da carteira de servizos do Programa galego de detección precoz de enfermidades conxénitas na proba do talón.**

Actuacións:

**1.3.1**

Fomentar o estudo doutros métodos de análise, como o cribado neonatal xenómico, a partir das mesmas mostras de sangue seco obtidas no cribado actual, co fin de identificar marcadores, xenéticos ou bioquímicos, que faciliten a detección precoz de patoloxías que potencialmente se poidan incluír na carteira de servizos do cribado neonatal de Galicia.

---



## LIÑA ESTRATÉGICA (2): Reorganización do círculo asistencial relacionado cos estudos e asesoramento xenético

### Xustificación

A xenética desempeña un papel clave no diagnóstico e no manexo das enfermidades raras, xa que moitas delas teñen unha base hereditaria ou están relacionadas con alteracións xenéticas específicas. A identificación destas variantes permite unha atención máis precisa e personalizada, mellora o acceso a tratamentos axeitados e favorece a orientación das familias afectadas. Neste contexto, o asesoramento xenético adquire unha importancia fundamental, proporciona información adaptada ás necesidades dos pacientes e das súas familias e facilita a toma de decisións.

Para garantir unha atención eficiente e adaptada ás necesidades das persoas cunha enfermidade rara é precisa a reorganización dos circuitos asistenciais relacionados cos estudos e asesoramento xenético. Novos tratamentos e posibles intereses reprodutivos futuros recomendan a definición de circuitos prioritarios.

Cos avances en xenética no diagnóstico, tratamento e seguimento destes pacientes, é importante actualizar a formación do persoal sanitario para mellorar a xestión da demanda, así como o reforzo da atención especializada nas UFM xa existentes, coa incorporación de novas especialidades, o que permitirá unha toma de decisións máis acertada.

De acordo co sinalado na Instrución 8/18 de ordenación das probas de análises xenéticas no ámbito de Servizo Galego de Saúde, as probas necesarias para o diagnóstico cando se sospeita dunha enfermidade rara realízanse na Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (FPGMX). O volume tan elevado de estudos que se demandan provoca uns tempos de resposta críticos para o diagnóstico e o tratamento destas patoloxías. Co fin de fortalecer a capacidade diagnóstica e de mellorar a eficiencia na atención, resulta fundamental fomentar a colaboración e o traballo en rede entre os distintos centros. A creación dun sistema coordinado permite compartir coñecementos, recursos e protocolos, optimiza o acceso aos estudos xenéticos e garante unha maior equidade na atención. Este enfoque colaborativo facilita o apoio mutuo entre profesionais e favorece a mellora continua no diagnóstico e tratamento das enfermidades xenéticas.



A consulta co informe de resultados do estudo xenético implica algo máis que a achega de información médica. A comunicación con expertos en xenética permite entender o resultado no seu contexto, as súas implicacións médicas, a herdanza da enfermidade ou risco noutros familiares e as opcións reprodutivas. Por outra banda, acláranse posibles dúbidas e preocupacións que xurdan na consulta e indícanse as recomendacións de derivación aos especialistas segundo a alteración xenética.

O modelo establecido polos centros, servizos e unidades de referencia (CSUR) proporciona un exemplo de integración que garante unha atención global, potencia a colaboración entre diferentes niveis asistenciais e facilita o acceso a recursos e tratamentos de alta calidade para as persoas afectadas.

## Obxectivos

### Obxectivo 2.1:

#### Reordenar os circuitos de derivación e atención dos estudos e asesoramento xenético

Actuacións:

2.1.1

Analizar, actualizar e definir circuitos de derivación e atención nos estudos e asesoramento xenético.

2.1.2

Definir circuitos prioritarios para o diagnóstico daqueles casos con interese reprodutivo, ou que dispoñan dun tratamento farmacolóxico acreditado que mellore o curso da enfermidade.

2.1.3

Definir circuitos para pacientes con variantes de significado incerto.

**Obxectivo 2.2:****Actualizar a formación do persoal sanitario**

Actuacións:

**2.2.1**

Fomentar, a través da Axencia Galega de Coñecemento en Saúde (ACIS), a formación dos facultativos do Servizo Galego de Saúde sobre os avances en xenética e os protocolos para acelerar os diagnósticos.

**2.2.2**

Promover talleres formativos nas áreas, dirixidos aos servizos clínicos que atenden a pacientes con EERR, para mellorar a xestión da demanda.

**Obxectivo 2.3:****Reducir os tempos de espera das probas diagnósticas polo menos un 30 %**

Actuacións:

**2.3.1**

Formalizar unha rede de centros colaborativos para a elaboración de informes diagnósticos a partir dos datos xenómicos xerados na FPGMX.

**2.3.2**

Elaborar modelos conxuntos de informe de laboratorio e diagnóstico baixo a coordinación da FPGMX, **e cumprir co Catálogo Común de Probas Xenéticas e Xenómicas do SNS.**

**2.3.3**

Compartir información das variantes rexistradas na rede para facilitar a elaboración dos informes xenéticos (Proxecto SiGenes e plataforma Xénica).

**Obxectivo 2.4:****Optimizar as consultas de asesoramento xenético**

Actuacións:

**2.4.1**

Definir un protocolo de relación entre as unidades de Xenética, a UFM e a FPGMX para establecer unha coordinación funcional.

**2.4.2**

Organizar o asesoramento xenético e os circuítos de derivación tanto nas UFM como nas unidades de xenética, na FPGMX e nos CSUR.

**2.4.3**

Incorporar facultativos das unidades de Xenética así como xenetistas da FPGMX na Comisión Galega de EERR e nos comités clínicos de área.





## LIÑA ESTRATÉGICA (3): Atención integral ás persoas con EERR

### Xustificación

Na Estrategia Galega de Enfermidades Raras 2021-2024 definíase un novo modelo asistencial para a atención das EERR, e son as UFM o recurso asistencial no que se asenta este novo modelo.

Organizouse a asistencia sanitaria coa creación de tres UFM de EERR no Complexo Hospitalario Universitario da Coruña (CHUAC), no Complexo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS) e no Complexo Hospitalario Universitario de Vigo (CHUVI). Estas realizaron xa máis de 5.600 consultas, produciuse un incremento na súa actividade de máis dun 400 % entre os anos 2022 e 2024.

Tamén contamos con CSUR de metabolopatías do CHUS ou os de cardiopatías familiares no adulto e de neuro-ortopedia no CHUAC, onde tamén temos a Unidade de cardiopatía infantil, un centro de referencia para Galicia.

Compre continuar co impulso á atención integral das persoas con ER e incidir nos seguintes aspectos:

- Seguir potenciando a asistencia sanitaria a través das tres UFM e a coordinación interdisciplinar coas diferentes especialidades e consolidar a figura do xestor de casos.
- Fomentar a rehabilitación funcional como parte integral da asistencia sanitaria aos pacientes con EERR, sobre todo daqueles con enfermidades neurodexenerativas.
- Favorecer o desenvolvemento das tecnoloxías no ámbito sanitario pode facilitar unha maior equidade no acceso á atención especializada, integrando a telemedicina e o traballo en rede.
- Facilitar a transición da asistencia sanitaria pediátrica á adulta, como un proceso planificado e organizado de cambio desde un sistema centrado no neno e na familia a un orientado ao adulto.



## Obxectivos

### Obxectivo 3.1:

**Impulsar a atención integral ás persoas con enfermidades raras**

Actuacións:

**3.1.1**

Fomentar o desenvolvemento de protocolos asistenciais comúns específicos para determinadas EERR.

**3.1.2**

Definir un protocolo asistencial común de transición da idade pediátrica á adulta.

**3.1.3**

Promover a implantación da consulta de transición da idade pediátrica á adulta.

**3.1.4**

Potenciar a figura do xestor de casos das UFM para que sexa o profesional de referencia das persoas con EERR

### Obxectivo 3.2:

**Integrar a rehabilitación funcional como parte normalizada na atención a pacientes con EERR**

Actuacións:

**3.2.1**

Fomentar a creación de equipos multidisciplinares de rehabilitación funcional para a valoración integral e o tratamento dos pacientes con EERR, sobre todo dos casos máis complexos. Estes equipos poden estar constituídos polos profesionais (médico rehabilitador, fisioterapeuta, logopedia, terapeuta ocupacional, etc) que se consideren necesarios segundo o caso.

**3.2.2**

Incorporar a tecnoloxía robótica nos servizos de rehabilitación das sete áreas sanitarias.

**3.2.3**

Deseñar e implantar un modelo de rehabilitación funcional destinado a poboación infantil entre os 6 e os 15 anos, para os casos que precisen iniciar intervencións a estas idades ou continuar coas iniciadas durante a atención temperá.

**3.2.4**

Deseñar e implantar un modelo de rehabilitación domiciliaria, incorporando a telemedicina.

**Obxectivo 3.3:****Integrar as novas tecnoloxías na asistencia sanitaria dos pacientes con enfermidades raras**

Actuacións:

**3.3.1**

Potenciar a e-consulta entre as UFM e atención primaria, habilitando un xestor de peticións entre distintas áreas sanitarias.

**3.3.2**

Impulsar o uso da videoconsulta en tempo real nas UFM para a valoración ou seguimento de pacientes con EERR doutras áreas sanitarias ou con dificultade para a mobilidade.

**3.3.3**

Promover o traballo en equipo por expertos interhospitalarios entre as UFM e o CSUR para manexo clínico, en casos complexos ou sen diagnóstico, e participar na rede de nodos do Sistema Nacional de Saúde.





## LIÑA ESTRATÉGICA (4): Accesibilidade terapias farmacolóxicas

### Xustificación

O manexo farmacolóxico das enfermidades raras é especialmente relevante debido á complexidade clínica, terapéutica e loxística que estes casos adoitan implicar.

A heteroxeneidade e a escasa prevalencia deste grupo de enfermidades dificultan a investigación e supoñen un reto á hora de poñer ao dispor dos pacientes ferramentas terapéuticas eficaces para o seu tratamento.

Co fin de vencer as mencionadas dificultades, xorde o concepto de medicamento orfo, cuxo desenvolvemento está incentivado polos organismos regulamentarios. Son medicamentos especificamente desenvolvidos para previr, diagnosticar ou tratar enfermidades raras e teñen condicións especiais de autorización. No momento da comercialización, adoitan contar con poucos datos para valorar o balance beneficio-risco, polo que cómpre facer un seguimento rigoroso da súa utilización na práctica. Noutras ocasións non existen tratamentos comercializados no noso país, polo que se importan medicamentos estranxeiros, se preparan fórmulas maxistrais ou se accede a eles a través de programas de uso compasivo ou de acceso temperán.

A atención farmacéutica prestada polo Servizo Galego de Saúde é unha actividade asistencial clave na optimización de tratamentos, na elaboración de fórmulas maxistrais, no seguimento farmacoterapéutico, na mellora da adherencia e na prevención de acontecementos adversos. Está presente en todos os niveis do noso sistema sanitario e permite dar unha resposta homoxénea a esta complexidade, considerando a singularidade e a urxencia das necesidades destes pacientes.

O obxectivo principal deste eixe é homoxeneizar e facilitar o acceso aos tratamentos necesarios ás persoas afectadas por EERR, xa sexan medicamentos orfos ou convencionais, terapias avanzadas, fármacos en investigación, dietoterapia ou produtos sanitarios, sempre con base na evidencia científica dispoñible e coas máximas garantías de eficacia e seguridade.



## Obxectivos

### Obxectivo 4.1:

Achegar a atención farmacéutica ao domicilio dos pacientes con EERR que cumpren cos requisitos establecidos na normativa correspondente

Actuacións:

#### 4.4.1

Fomentar a posta en marcha de programas de dispensación de medicamentos dietoterápicos e produtos sanitarios no domicilio ou na súa contorna, o que inclúe medicamentos estranxeiros e a elaboración de protocolos de traballo que garantan a rastrexabilidade, a seguridade e o seguimento farmacoterapéutico.

### Obxectivo 4.2:

Normalizar o acceso dos pacientes con EERR aos fármacos elaborados como fórmulas maxistrais (FFMM)

Actuacións:

#### 4.2.1

Definición dun catálogo normalizado de FFMM.

#### 4.2.2

Definir un modelo para mellorar o acceso ás FFMM para os pacientes con EERR.

### Obxectivo 4.3:

Avaliar os resultados en saúde no ámbito de medicamentos orfos ou destinados ao tratamento de enfermidades raras

Actuacións:

#### 4.3.1

Implementar mecanismos de recollida de datos integrados na historia clínica electrónica e nos sistemas de xestión que permitan avaliar a efectividade e o custo dos tratamentos.

#### 4.3.2

Avaliar resultados en saúde de tratamentos para EERR na práctica clínica real.



4.3.3

Implementar protocolos de seguimento específicos por medicamento e/o patoloxía deseñados para ser cubertos polos propios pacientes (PROM/PREM). Estes protocolos prestarán especial atención ás dimensións vinculadas á calidade de vida relacionada coa saúde.

**Obxectivo 4.4:**

**Dar cobertura ás necesidades de formación e información en todo o relacionado coa atención farmacéutica destas enfermidades aos profesionais do ámbito da farmacia**

Actuacións:

4.4.1

Coñecer as demandas de información e detectar as necesidades de formación específica.

4.4.2

Elaborar e ofrecer actividades formativas adaptadas ao ámbito da farmacia.

4.4.3

Mellorar a formación e a información aos pacientes no acceso a medicamentos en EERR.

**Obxectivo 4.5:**

**Ampliar a participación da Comisión Autonómica Central de Farmacia e Terapéutica como órgano interno de asesoramento en materia de avaliación da farmacoterapia, nas decisións sobre selección e na utilización e seguimento dos tratamentos**

Actuacións:

4.5.1

Identificar necesidades de incorporación de medicamentos e dar resposta a estas.

4.5.2

Desenvolver protocolos para facer efectivo un seguimento de tratamentos que se asocien con altos niveis de incerteza, incluídos protocolos de farmacovixilancia activa.

**Obxectivo 4.6:**

Potenciar a investigación de medicamentos destinados ao tratamento das EERR e facilitar a participación dos pacientes en ensaios clínicos, especialmente nos relativos a terapias avanzadas

Actuacións:

4.6.1

Definir ferramentas e/o circuitos para facilitar a identificación de ensaios clínicos dispoñibles e para potenciar a participación de pacientes con EERR en ensaios clínicos.

4.6.2

Fomentar a realización e publicación de estudos observacionais que reflictan os resultados na práctica clínica real.





## LIÑA ESTRATÉGICA (5): **Coordinación sociosanitaria e participación cidadá**

### **Xustificación**

As EERR presentan alta morbilidade e o proceso de diagnóstico é complexo e longo, cunha media de atraso de catro anos para case o 50 % dos casos. Ademais, existen dificultades de acceso á información sobre a enfermidade, como xestionala e o seu pronóstico. As opcións terapéuticas son moi limitadas, e só un 6 % das persoas afectadas con tratamento específico e máis do 75 % teñen algunha discapacidade recoñecida.

Debido á súa complexidade, existe a definición de trastorno raro sen un diagnóstico determinado (TRSDD) tras unha investigación completa. Segundo Orphanet (unha base de datos europea sobre enfermidades raras e medicamentos orfos), é un trastorno pouco frecuente para o que os expertos en enfermidades raras fixeron todos os esforzos razoables co fin de determinar o diagnóstico, de acordo co estado da técnica e coas capacidades de diagnóstico dispoñibles, pero que non permitiron concluír nun concepto clinicamente coñecido. Recoméndase restrinxir o uso desta entidade con fins de codificación aos expertos en EERR (código ORPHA 616874).

Este escenario tan complexo e heteroxéneo revélanos o impacto que produce esta situación nas persoas que conviven con estas enfermidades, dado que precisan de múltiples recursos sanitarios, sociais, educativos e laborais, o que fai necesario que se coordinen todas as accións para mellorar a súa saúde.

Por outro lado, hai que capacitar e sensibilizar os profesionais que elaboran informes que son clave nos procedementos de incapacidade, discapacidade e dependencia, para que reflictan aspectos relevantes e acordos ao que os equipos de valoración consideran ou non pertinente á hora de emitir un ditame.

As enfermidades raras, debido á súa baixa prevalencia, á alta complexidade clínica e ao impacto multidimensional, requiren un enfoque centrado na persoa. A incorporación sistemática da voz do paciente mediante instrumentos como os PROM e os PREM permite mellorar a comprensión do impacto real das enfermidades na calidade de vida, funcionalidade e experiencia coa atención sanitaria.



## Obxectivos

### Obxectivo 5.1:

Potenciar a coordinación sociosanitaria creando sinerxías entre o ámbito social e o sanitario e o tecido asociativo para mellorar a calidade de vida das persoas con EERR ou con TRSDD e das súas familias

Actuacións:

5.1.1

Reforzar as canles de comunicación e os circuitos de derivación entre os equipos asistenciais e os equipos de traballo social da rede asistencial pública.

5.1.2

Constituír un grupo de traballo de coordinación sociosanitaria no seo do Consello Asesor Técnico de Pacientes do Servizo Galego de Saúde.

5.1.3

Definir os determinantes sociais para integrar na historia clínica dixital das persoas con EERR.

5.1.4

Organizar actividades e/ou xornadas de integración entre os diferentes axentes implicados na mellora da calidade de vida e no benestar das persoas con EERR e das súas familias.

5.1.5

Identificar as necesidades e os recursos dos servizos sociais e sanitarios dispoñibles no ámbito das EERR (catálogo), así como os recursos das asociacións de pacientes.

**Obxectivo 5.2:**

Mellorar a calidade, a precisión e a utilidade dos informes médicos elaborados no contexto de EERR, co fin de facilitar valoracións máis xustas e axustadas nos procedementos de recoñecemento do grao discapacidade, dependencia e/ou incapacidade laboral permanente

## Actuacións:

**5.2.1**

Consensuar unha guía específica para a redacción de informes médicos destinados á valoración de discapacidade, dependencia e/ou incapacidade laboral permanente en EERR, incluíndo os criterios clínicos relevantes e as orientacións sobre o impacto funcional.

**5.2.2**

Implementar a formación dirixida aos profesionais sanitarios sobre a elaboración de informes clínicos adaptados aos procesos de valoración sociosanitaria.

**Obxectivo 5.3:**

Desenvolver e implementar a avaliación de resultados e experiencia do paciente (PROM e PREM) adaptados ás características das enfermidades raras, co fin de integrar a perspectiva do paciente na planificación, seguimento e mellora da atención sanitaria

## Actuacións:

**5.3.1**

Revisar e seleccionar PROM e PREM validados que se poidan adaptar ao contexto das enfermidades raras.

**5.3.2**

Incorporar a recollida sistemática de PROM e PREM nos sistemas electrónicos de saúde para facilitar o seu uso continuo e integrado.

**Obxectivo 5.4:**

**Impulsar o apoderamento das persoas con EERR, das familias e dos cuidadores no eido do autocoidado e na toma de decisións sobre a súa saúde**

Actuacións:

**5.4.1**

Realizar accións formativas e informativas a través do ámbito social, sanitario e educativo, en colaboración coas asociacións de pacientes, sobre o manexo da enfermidade, a adherencia terapéutica e o estilo de vida.

**5.4.2**

Desenvolver e difundir materiais informativos sobre as enfermidades raras, os tratamentos dispoñibles, os dereitos sociosanitarios e os recursos de apoio.

**5.4.3**

Outorgar apoio psicolóxico e/ou social ante un diagnóstico e pronóstico desfavorable en situacións que así o requiran.







---

## ANEXOS:





## Anexo I. Liña transversal (T): Resultados en saúde, rexistro e formación

| Obxectivo              | Título                                                                                                                                                                          | Fórmula e estándar                                                                                                                        | Peso        |
|------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|
| <b>T.1</b>             | <b>Implementar accións que persigan avaliar resultados en saúde no ámbito das enfermidades raras</b>                                                                            |                                                                                                                                           |             |
| T.1.1                  | Realizar o deseño do estudo de resultados en saúde de pacientes con EERR inscritos no RERGA.                                                                                    | Informe da metodoloxía de avaliación de resultados en saúde en enfermidades raras: SI/NON                                                 | 1 %         |
| T.1.2                  | Emitir un informe bianual de resultados en saúde en pacientes con EERR.                                                                                                         | Informe bianual resultados en saúde RERGA: SI/NON                                                                                         | 1 %         |
| <b>T.2</b>             | <b>Incrementar un 2 % anual as inscricións no RERGA por parte dos profesionais do Servizo Galego de Saúde</b>                                                                   |                                                                                                                                           |             |
| T.2.1                  | a) Incrementar un 2 % anual as inscricións no RERGA por parte dos profesionais do Servizo Galego de Saúde.                                                                      | [N.º inscricións no Rerga no ano vixente – N.º inscricións no Rerga no ano anterior]/N.º inscricións no Rerga no ano anterior $\geq 2 \%$ | 1 %         |
|                        | b) Rexistrar no RERGA os pacientes detectados pola FPGMX.                                                                                                                       | Inscribir no RERGA os casos detectados polas FPGMX: SI/NON                                                                                | 1 %         |
| T.2.2.                 | Difundir información desde a Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria aos profesionais do Servizo Galego de Saúde do ámbito sobre o obxectivo e a aplicación do Rerga.           | Realizar polo menos unha actuación ao ano relativa á difusión formativa e informativa a profesionais da existencia e uso do Rerga: SI/NON | 1 %         |
| T.2.3                  | Emitir un informe cada dous anos que describa a evolución das inscricións no Rerga.                                                                                             | Informe bianual evolutivo das inscricións no Rerga: SI/NON                                                                                | 1 %         |
| <b>T.3</b>             | <b>Facilitar e potenciar a realización de actividades formativas e informativas aos profesionais sanitarios nas áreas sanitarias do Servizo Galego de Saúde e aos pacientes</b> |                                                                                                                                           |             |
| T.3.1                  | Realizar un curso galego (centralizado) de formación a profesionais a través da ACIS.                                                                                           | Un curso formación/ano a través da ACIS: SI/NON                                                                                           | 1 %         |
| T.3.2                  | N.º de actividades formativas/informativas da Escola Galega para a cidadanía por área sanitaria.                                                                                | N.º de accións formativas a través da Escola en EERR $\geq 1/\text{ano}$                                                                  | 1 %         |
| T.3.3                  | N.º de actividades informativas dirixidas a poboación/cidadanía realizadas en colaboración coas asociacións de pacientes en EERR.                                               | N.º de accións formativas en colaboración coas asociacións de pacientes en EERR $\geq 1/\text{ano}$                                       | 1 %         |
| T.3.4                  | Nova funcionalidade na plataforma é-Saúde que lles permita aos pacientes coñecer se están inscritos no Rerga.                                                                   | Nova funcionalidade é-Saúde implantada: SI/NON                                                                                            | 1 %         |
| <b>PESO TOTAL LIÑA</b> |                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                           | <b>10 %</b> |



## Anexo II. Liña estratéxica (1): Reforzo da prevención secundaria en EERR

| Obxectivo              | Título                                                                                                                              | Fórmula e estándar                                                                                                                                                                                     | Peso        |
|------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|
| <b>1.1</b>             | <b>Ampliar a carteira de servizos do Programa Galego de Cribado Neonatal</b>                                                        |                                                                                                                                                                                                        |             |
| 1.1.1                  | Novas patoloxías avaliadas polo Comité Asesor do programa.                                                                          | N.º de patoloxías. Estándar <b>&gt;12</b>                                                                                                                                                              | 2 %         |
| 1.1.2                  | Patoloxías incluídas na carteira complementaria do Cribado neonatal de Galicia.                                                     | N.º de patoloxías:<br>Non existe un estándar a priori, pois depende de que cumpran criterios de avaliación                                                                                             | 2 %         |
| <b>1.2</b>             | <b>Avaliar o Programa galego de detección precoz de enfermidades conxénitas na proba do talón en función de resultados en saúde</b> |                                                                                                                                                                                                        |             |
| 1.2.1.                 | Porcentaxe de patoloxías avaliadas en función de resultados en saúde.                                                               | [N.º de patoloxías da carteira de servizos do cribado neonatal avaliadas en función de resultados en saúde] / N.º de patoloxías da carteira de servizos do cribado neonatal<br>Estándar <b>&gt;80%</b> | 2 %         |
| <b>1.3</b>             | <b>Fomentar a investigación e o estudo doutros métodos de análise</b>                                                               |                                                                                                                                                                                                        |             |
| 1.3.1                  | Realizar un piloto para investigar o potencial dun cribado neonatal xenómico.                                                       | Piloto realizado: <b>SI/NON</b>                                                                                                                                                                        | 2 %         |
| 1.3.2                  | Realizar avaliación económica da posible implantación do cribado xenómico no sistema de saúde.                                      | Avaliación realizada: <b>SI/NON</b>                                                                                                                                                                    | 2 %         |
| <b>PESO TOTAL LIÑA</b> |                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                        | <b>10 %</b> |



### Anexo III. Liña estratéxica (2): Reorganización do circuío asistencial relacionado cos estudos e asesoramento xenético

| Obxectivo              | Título                                                                                     | Fórmula e estándar                                                                                                                                                    | Peso           |
|------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| <b>2.1</b>             | <b>Reordenar os circuítos de derivación e atención dos estudos e asesoramento xenético</b> |                                                                                                                                                                       |                |
| 2.1.1                  | Actualizar circuítos de derivación e atención nos estudos e asesoramento xenético.         | N.º de circuítos actualizados: <b>&gt;1</b>                                                                                                                           | 2 %            |
| 2.1.2                  | Definir circuítos prioritarios.                                                            | N.º de circuítos definidos: <b>&gt;1</b>                                                                                                                              | 2 %            |
| 2.1.3                  | Definir circuítos de valoración de variantes de significado incerto.                       | N.º de circuítos definidos: <b>&gt;1</b>                                                                                                                              | 1 %            |
| <b>2.2</b>             | <b>Actualizar a formación do persoal sanitario</b>                                         |                                                                                                                                                                       |                |
| 2.2.1                  | Elaborar un curso de formación a través de ACIS sobre avances en xenética e protocolos.    | Un curso de formación ao ano a través de ACIS: <b>SI/NON</b>                                                                                                          | 2 %            |
| 2.2.2                  | Impartir talleres formativos en distintos servizos das áreas sanitarias.                   | Un taller cada dous anos: <b>SI/NON</b>                                                                                                                               | 2 %            |
| <b>2.3</b>             | <b>Reducir os tempos de espera das probas diagnósticas un 30 %</b>                         |                                                                                                                                                                       |                |
| 2.3.1                  | Implementar colaboración entre centros.                                                    | Implementar informes diagnósticos nas unidades de xenética do Sergas apartires dos datos xenómicos xerados na FPGMX: <b>SI/NON</b>                                    | 2 %            |
| 2.3.2                  | Tempo de resposta dos estudos xenéticos.                                                   | Diminución do tempo de resposta dos estudos xenéticos: <b>≥30 %</b>                                                                                                   | 2 %            |
| 2.3.3                  | Elaborar protocolos conxuntos entre a FPGMX e as unidades de xenética.                     | N.º de protocolos elaborados: <b>≥1</b>                                                                                                                               | 2 %            |
| 2.3.4                  | Compartir información das variantes almacenadas.                                           | Reunións entre os membros da rede: <b>≥1/ano</b>                                                                                                                      | 2 %            |
| <b>2.4</b>             | <b>Optimizar as consultas de asesoramento xenético</b>                                     |                                                                                                                                                                       |                |
| 2.4.1                  | Pacientes valorados pola consulta de xenética a través da vía propia das UFM.              | Porcentaxe de pacientes remitidos a estudos xenéticos a través da UFM, sobre o total de pacientes valorados pola UFM: <b>≥50 %</b>                                    | 2 %            |
| 2.4.2                  | Participar expertos en xenética tanto nas UFM como na Comisión de EERR.                    | Participación de xenetistas nas reunións da Comisión de EERR: <b>SI/NON</b><br>Participación de xenetistas na actividade asistencial ordinaria das UFM: <b>SI/NON</b> | 0,5 %<br>0,5 % |
| <b>PESO TOTAL LIÑA</b> |                                                                                            |                                                                                                                                                                       | <b>20 %</b>    |



## Anexo IV. Liña estratéxica (3): Atención integral ás persoas con EERR

| Obxectivo              | Título                                                                                                                                                             | Fórmula e estándar                                                                                                             | Peso        |
|------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|
| <b>3.1</b>             | <b>Impulsar a atención integral ás persoas con enfermidades raras</b>                                                                                              |                                                                                                                                |             |
| 3.1.1                  | Definir protocolos asistenciais.                                                                                                                                   | N.º de protocolos asistenciais: <b>≥3/ano</b>                                                                                  | 3 %         |
| 3.1.2                  | Realizar protocolos para a transición da idade pediátrica á adulta.                                                                                                | Realizado protocolo de transición da idade pediátrica á adulta: <b>SI/NON</b>                                                  | 2 %         |
| 3.1.3                  | Consultas de transición da idade pediátrica á adulta.                                                                                                              | Consultas de transición nas tres áreas sanitarias con UFM                                                                      | 3 %         |
| 3.1.4                  | Taxa de abandono da asistencia da idade pediátrica á idade adulta.                                                                                                 | N.º de pacientes maiores de 14 anos que continúan en seguimento/N.º de pacientes maiores de 14 anos x 100 ano: <b>&lt;10 %</b> | 2 %         |
| <b>3.2</b>             | <b>Integrar a rehabilitación funcional como parte normalizada na atención aos pacientes con EERR</b>                                                               |                                                                                                                                |             |
| 3.2.1                  | Crear equipos interdisciplinares de rehabilitación para a valoración e o tratamento de pacientes con EERR.                                                         | Creados equipos interdisciplinares de rehabilitación: <b>SI/NON</b>                                                            | 1 %         |
| 3.2.2                  | Implantar tecnoloxía robótica nas unidades de rehabilitación de cada área sanitaria.                                                                               | Tecnoloxía robótica nas unidades de rehabilitación de todas as áreas sanitarias: <b>SI/NON</b>                                 | 1 %         |
| 3.2.3                  | Deseñar e implantar un modelo de rehabilitación funcional para pacientes entre 6 e 15 anos.                                                                        | <b>SI/NON</b>                                                                                                                  | 1 %         |
| 3.2.4                  | Deseñar e implantar un modelo de rehabilitación domiciliaria.                                                                                                      | <b>SI/NON</b>                                                                                                                  | 2 %         |
| <b>3.3</b>             | <b>Integrar as novas tecnoloxías na asistencia sanitaria dos pacientes con enfermidades raras</b>                                                                  |                                                                                                                                |             |
| 3.3.1                  | Potenciar as e-interconsultas entre as UFM e atención primaria cun xestor de peticións interáreas.                                                                 | Xestor de peticións interáreas: <b>SI/NON</b>                                                                                  | 2 %         |
| 3.3.2                  | Impulsar o uso da videoconsulta en tempo real para a valoración ou seguimento de pacientes con EERR doutras áreas sanitarias ou con dificultade para a mobilidade. | Incorporada a videoconsulta en tempo real á asistencia sanitaria: <b>SI/NON</b>                                                | 1 %         |
| 3.3.3                  | Promover o traballo en rede entre expertos interhospitalarios en casos complexos ou sen diagnóstico.                                                               | Colaboracións entre expertos interhospitalarios: <b>≥2/ano</b>                                                                 | 1 %         |
| 3.3.4.                 | Promover a participación na rede de nodos do Sistema Nacional de Saúde.                                                                                            | Promover a integración tecnolóxica na rede de nodos do SNS: <b>SI/NON</b>                                                      | 1 %         |
| <b>PESO TOTAL LIÑA</b> |                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                | <b>20 %</b> |



## Anexo V. Liña estratéxica (4): Accesibilidade terapias farmacolóxicas

| Obxectivo  | Título                                                                                                                                                                           | Fórmula e estándar                                                                                                                                                                                                                                                                            | Peso  |
|------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| <b>4.1</b> | <b>Achegar a atención farmacéutica ao domicilio dos pacientes con EERR que cumpren cos requisitos establecidos na normativa correspondente</b>                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                               |       |
| 4.1.1      | Fomentar a posta en marcha de programas de dispensación de medicamentos e/ou dietoterápicos e/ou produtos sanitarios no domicilio ou na súa contorna.                            | Posta en marcha de programas de dispensación de medicamento a domicilio/contorna do paciente <b>SI/NON</b>                                                                                                                                                                                    | 1,5 % |
| <b>4.2</b> | <b>Normalizar o acceso dos pacientes con EERR aos fármacos elaborados como fórmulas maxistrais (FFMM)</b>                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                               |       |
| 4.2.1      | Definir un catálogo normalizado de FFMM.                                                                                                                                         | Catálogo normalizado: <b>SI/NON</b>                                                                                                                                                                                                                                                           | 0,5 % |
| 4.2.2      | Definir un modelo para mellorar o acceso ás FFMM para os pacientes con EERR.                                                                                                     | Existencia dun documento formal do modelo <b>(SI/NON)</b><br>N.º de reunións multidisciplinares realizadas: <b>&gt;3</b><br>Nivel de satisfacción de pacientes e profesionais co modelo >75 % BOA OU MOI BOA (enquisa de satisfacción): <b>&gt; 80 % boa ou moi boa</b>                       | 0,5 % |
| <b>4.3</b> | <b>Avaliar os resultados en saúde no ámbito de medicamentos orfos ou destinados ao tratamento de enfermidades raras</b>                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                               |       |
| 4.3.1      | Implementar mecanismos de recollida de datos integrados na historia clínica electrónica e nos sistemas de xestión que permitan avaliar a efectividade e o custo dos tratamentos. | Integración dos sistemas de información do Sergas con Valtermed: <b>(SI/NON)</b><br>N.º rexistros en Valtermed: <b>&gt;15</b><br>Dispoñibilidade dunha ferramenta de xestión que permita o seguimento dos modelos innovadores de financiamento baseados en resultados en saúde: <b>SI/NON</b> | 0,5 % |
| 4.3.2      | Avaliar resultados en saúde de tratamentos para EERR na práctica clínica real.                                                                                                   | Informes de resultados en saúde realizados: <b>&gt;2</b>                                                                                                                                                                                                                                      | 1,5 % |
| 4.3.3      | Implementar protocolos de seguimento específicos por medicamento e/ou patoloxía deseñados para ser cubertos polos propios pacientes.                                             | N.º de protocolos creados: <b>&gt;3</b>                                                                                                                                                                                                                                                       | 0,5 % |
| <b>4.4</b> | <b>Dar cobertura ás necesidades de formación e información en todo o relacionado coa atención farmacéutica destas enfermidades a profesionais do ámbito da farmacia</b>          |                                                                                                                                                                                                                                                                                               |       |
| 4.4.1      | Coñecer as demandas de información e detectar as necesidades de formación específica.                                                                                            | Realización de actividades e enquisas para coñecer necesidades formativas <b>&gt;1</b><br>Porcentaxe de profesionais participantes en actividades ou que responden a enquisas de necesidades formativas. <b>&gt;75 % participación</b>                                                        | 0,5 % |
| 4.4.2      | Elaborar e ofrecer actividades formativas adaptadas ao ámbito da farmacia.                                                                                                       | N.º de temas ou áreas formativas identificadas como prioritarias <b>&gt;1</b><br>N.º de propostas formativas planificadas en función das necesidades detectadas: <b>&gt;1/ano</b><br>N.º accións formativas <b>&gt;1/ano</b>                                                                  | 1 %   |



| Obxectivo              | Título                                                                                                                                                                                                                                         | Fórmula e estándar                                                                                                        | Peso        |
|------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|
| <b>4.5</b>             | <b>Ampliar a participación da Comisión Autónoma Central de Farmacia e Terapéutica, como órgano interno de asesoramento en materia de avaliación da farmacoterapia, nas decisións sobre selección, utilización e seguimento dos tratamentos</b> |                                                                                                                           |             |
| 4.5.1                  | Identificar necesidades de incorporación de medicamentos e dar resposta a estas.                                                                                                                                                               | N.º de medicamentos de EERR avaliados pola CACFT: <b>&gt;5</b>                                                            | 1 %         |
| 4.5.2                  | Definición dun catálogo normalizado de FFMM.                                                                                                                                                                                                   | N.º protocolos creados: <b>&gt;3</b>                                                                                      | 1 %         |
| <b>4.6</b>             | <b>Potenciar a investigación de medicamentos destinados ao tratamento das EERR e facilitar a participación dos pacientes en ensaios clínicos, especialmente nos relativos a terapias avanzadas</b>                                             |                                                                                                                           |             |
| 4.6.1                  | Definir ferramentas e/ou circuitos para facilitar a identificación de ensaios clínicos dispoñibles e para potenciar a participación de pacientes con EERR en ensaios clínicos.                                                                 | Dispoñibilidade participación en ensaios clínicos en EERR (N.º de ensaios en ER): <b>&gt;3</b>                            | 0,5 %       |
| 4.6.2                  | Fomentar a realización e publicación de estudos observacionais que reflectan os resultados na práctica clínica real.                                                                                                                           | N.º de estudos observacionais con medicamentos para EERR publicados con resultados na práctica clínica real: <b>&gt;3</b> | 0,5 %       |
| <b>PESO TOTAL LIÑA</b> |                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                           | <b>10 %</b> |



## Anexo VI. Liña estratéxica (5): Coordinación sociosanitaria e participación cidadá

| Obxectivo  | Título                                                                                                                                                                                                                                                                | Fórmula e estándar                                                                                                                                                                                                              | Peso  |
|------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
| <b>5.1</b> | Potenciar a coordinación sociosanitaria creando sinerxías entre o ámbito social e sanitario e o tecido asociativo para mellorar a calidade de vida das persoas con EERR ou TRSDD e das súas familias                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                 |       |
| 5.1.1      | Reforzar os canles de comunicación e os circuitos de derivación entre os equipos asistenciais e os equipos de traballo social da rede asistencial pública.                                                                                                            | Incorporación efectiva dun profesional de traballo social ao Comité clínico da UFM da área sanitaria: <b>SI/NON</b>                                                                                                             | 0,5 % |
| 5.1.2      | Constitución dun grupo de traballo de coordinación sociosanitaria no seo do Consello Asesor Técnico de Pacientes do Servizo Galego de Saúde.                                                                                                                          | Acta de constitución do grupo de traballo de coordinación sociosanitaria: <b>SI/NON</b>                                                                                                                                         | 0,5 % |
| 5.1.3      | Definir os determinantes sociais a integralos na historia clínica dixital das persoas con EERR.                                                                                                                                                                       | Relación de determinantes sociais a integrar na HC: <b>SI/NON</b>                                                                                                                                                               | 0,5 % |
| 5.1.4      | Organizar actividades e/ou xornadas de integración entre os diferentes axentes implicados na mellora da calidade de vida e no benestar das persoas con EERR e das súas familias.                                                                                      | N.º de accións formativas en colaboración coas asociacións de pacientes en EERR: <b>≥1/ano</b>                                                                                                                                  | 1 %   |
| 5.1.5      | Identificar as necesidades e recursos dos servizos sociais e sanitarios dispoñibles no ámbito das EERR (catálogo), así como os recursos das asociacións de pacientes.                                                                                                 | Definición dun catálogo de recursos sociais e sanitarios dispoñibles para ER: <b>SI/NON</b>                                                                                                                                     | 0,5 % |
| <b>5.2</b> | Mellorar a calidade, precisión e utilidade dos informes médicos elaborados no contexto de EERR, co fin de facilitar valoracións máis xustas e axustadas nos procedementos de recoñecemento do grao de discapacidade, dependencia e/ou incapacidade laboral permanente |                                                                                                                                                                                                                                 |       |
| 5.2.1      | Consensuar unha guía específica para a redacción de informes médicos destinados á valoración de discapacidade e/ou dependencia en enfermidades raras, incluídos os criterios clínicos relevantes e as orientacións sobre o impacto funcional.                         | Dispoñer dunha guía para a redacción de informes médicos destinados á valoración da discapacidade e/ou dependencia: <b>SI/NON</b>                                                                                               | 1 %   |
| 5.2.2      | Implementar formación dirixida a profesionais sanitarios sobre a elaboración de informes clínicos adaptados aos procesos de valoración sociosanitaria (discapacidade/dependencia/incapacidade laboral permanente).                                                    | Acción formativa oficial no Servizo Galego de Saúde destinada á boas prácticas na elaboración de informes clínicos adaptados aos procesos de valoración de discapacidade/dependencia/incapacidade laboral permanente: <b>≥1</b> | 1 %   |
| <b>5.3</b> | Desenvolver e implementar a avaliación de resultados e experiencia do paciente (PROM e PREM) adaptados ás características das enfermidades raras, co fin de integrar a perspectiva do paciente na planificación, seguimento e mellora da atención sanitaria           |                                                                                                                                                                                                                                 |       |
| 5.3.1      | Revisar e seleccionar PROM e PREM validados que poidan ser adaptados ao contexto das enfermidades raras.                                                                                                                                                              | Deseño enquisa PROMs/PREMs: <b>SI/NON</b>                                                                                                                                                                                       | 1 %   |
| 5.3.2      | Incorporar a recollida sistemática de PROM e PREM nos sistemas electrónicos de saúde para facilitar o seu uso continuo e integrado.                                                                                                                                   | Implementación da enquisa PROM/PREM e avaliación dos resultados: <b>SI/NON</b>                                                                                                                                                  | 1 %   |





| Obxectivo              | Título                                                                                                                                                                                                              | Fórmula e estándar                                                                                                                                                                                                                                          | Peso           |
|------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| <b>5.4</b>             | <b>Impulsar o empoderamento das persoas con EERR, familias e coidadores no eido do autocoidado e na toma de decisións sobre a súa saúde</b>                                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                             |                |
| <b>5.4.1</b>           | Realizar accións formativas e informativas a través do ámbito social, sanitario e educativo, en colaboración coas asociacións de pacientes, sobre o manexo da enfermidade, adherencia terapéutica e estilo de vida. | N.º de accións formativas en colaboración coas asociacións de pacientes en EERR: <b>≥1/ano</b>                                                                                                                                                              | 1 %            |
| <b>5.4.2</b>           | Desenvolver e difundir materiais informativos sobre as enfermidades raras, os tratamentos dispoñibles, dereitos sociosanitarios e recursos de apoio.                                                                | N.º de díptico/tríptico/documento informativo: <b>≥1</b>                                                                                                                                                                                                    | 1 %            |
| <b>5.4.3</b>           | Outorgar apoio psicolóxico e/ou social ante un diagnóstico e prognóstico desfavorable en situacións que así o requiran.                                                                                             | Incorporación efectiva dun profesional da psicoloxía ao Comité clínico da UFM da área sanitaria: <b>SI/NON</b><br>Calquera outra acción que mellore a accesibilidade dos pacientes con EERR que o requiran, e ás súas familias, á unha atención psicolóxica | 0,5 %<br>0,5 % |
| <b>PESO TOTAL LIÑA</b> |                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                             | <b>10 %</b>    |



## Bibliografía

- Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. BOE núm,307, de 24 de decembro de 2015. *Dispoñible en:* <https://www.boe.es/eli/es/rd/2015/12/04/1091>
- Decreto 168/2018, do 20 de decembro, polo que se crea e regula o Rexistro de Pacientes con Enfermedades Raras da Comunidade Autónoma de Galicia. DOG n.º 4, do 6 de xaneiro de 2019. *Dispoñible en:* [https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2019/20190107/AnuncioC3K1-261218-0002\\_es.html](https://www.xunta.gal/dog/Publicados/2019/20190107/AnuncioC3K1-261218-0002_es.html)
- Estratexia Galega en Enfermedades Raras 2021-2024. Xunta de Galicia. SERGAS. Dirección Xeral de Asistencia Sanitaria. Ano 2021. *Dispoñible en:* [Estrategia\\_ER\\_vdef\\_FORMATEADO\\_es.pdf](#)
- Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica. Boletín Oficial del Estado, número 159, 4 de julio de 2007, páxinas 28826-28848.
- Instrución 8/18 de Ordenación das probas de análises xenéticas no ámbito do Servizo Galego de Saúde, 11 de decembro de 2018.
- Xunta de Galicia. Estratexia Galega en Enfermedades Raras 2021-2024. Santiago de Compostela: Consellería de Sanidade, Servizo Galego de Saúde; 2021.
- Espada-Musitu D, Manero-Azua Á, 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 Personas con Enfermedades Raras 2025-2028. *Dispoñible 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 Dis 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 da Atención temperá. *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](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 del Estado, 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 del Estado, 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 del Estado, 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<br>Plan | 13<br>C |



SERVIZO  
GALEGO  
DE SAÚDE