



PLAN DE ATENCIÓN A PERSONAS AFECTADAS POR
ENFERMEDADES RARAS



> **Características generales de las enfermedades raras**

Número alto de enfermos en global:
3 millones en toda España.

Gran variedad de enfermedades diferentes:
más de 7000.

Escasa prevalencia:
1 de cada 2500.



➤ **Características generales de las enfermedades raras**

- Tendencia a la cronicidad y a la discapacidad, la mayoría de las veces con un alto coste familiar, social y sanitario.
- Conllevan una importante carga de enfermedad o limitan la calidad de vida en las personas afectadas y su entorno.
- Entidades de alta complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva.
- Inexistencia de tratamientos curativos o baja accesibilidad a los mismos



➤ **Características generales de las enfermedades raras**

- Propician situaciones de inequidad en la accesibilidad a la atención: Prevención, diagnóstico y tratamiento costosos o complejos.
- No suelen ser objeto de atenciones programadas.
- Dificultad para conocer la distribución de los pacientes y los recursos sanitarios (centros de referencia, equipos profesionales e investigadores).



> **Características generales de las enfermedades raras**

- Escasa o insuficiente información para las personas afectadas y los profesionales responsables de su atención.
- Falta de desarrollo adecuado de competencias específicas entre los profesionales sanitarios.
- Dificultades de investigación.



> Características generales de los planes de salud

-Identificación de un problema de salud que debe ser mejorado o abordado de forma más eficiente.

-Creación de un grupo de trabajo para identificar medidas o actuaciones a realizar.

-Aprobación del documento por el Consejo de Gobierno de la Consejería de Salud.
(PLAN EN SÍ)

-Directores de planes:

Profesionales de la salud expertos en el tema concreto.

-Misión de los planes:

DESARROLLAR MEDIDAS ESPECÍFICAS, ACTUACIONES O REORGANIZACIONES DE PROCESOS.

PROPONER ESTAS MEDIDAS A LA AUTORIDAD SANITARIA COMPETENTE
(Gerencia del SAS/ Consejería de Salud/ D.Gral. Asistencia Sanitaria.

Si las medidas propuestas son aprobadas, reciben financiación específica del presupuesto general del Sistema Sanitario.

Órganos asesores en relación a los temas concretos.





>Objetivos específicos.

1. Aumentar el conocimiento epidemiológico.
2. Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad.
3. Mejorar la gestión del conocimiento en enfermedades raras, la formación de los profesionales y fomentar la investigación
4. Desarrollar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales de la Salud y sociedad en general.
5. Reconocer la especificidad de las enfermedades raras y abordarlas en su conjunto desde el sistema sanitario.





Aumentar el conocimiento epidemiológico.

-Registro de Enfermedades Raras.

1. Obtener información sobre la prevalencia de ER a través de la Historia Clínica Digital (DIRAYA) complementándola con la información obtenida de otras fuentes como CMBDA, registros de cáncer, y otras.

2. BOJA 100 de 25 de mayo de 2010.

Dependiente de la Dirección General de Calidad, Investigación y Gestión del Conocimiento de la Consejería de Salud.

3. Actualmente datos reales, filtrados por mortalidad de unas 12 patologías.

56.000 euros en su puesta en marcha.



Aumentar el conocimiento epidemiológico.

1. Disponer dentro de la página web de la Consejería de Salud de un espacio específico con información sobre aspectos epidemiológicos de las ER.

www.juntadeandalucia.es/salud

Ciudadanos.

Nuestra salud.

Enfermedades raras.

Noticias, eventos, enlaces, datos del registro, información útil para pacientes y profesionales...



Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad.



-Prevención de ER y promoción de la salud:

1. Identificar personas en edad fértil con riesgo de padecer ER.

Favorecer el consejo genético en afectos de ER o susceptibles de padecerlo.

Ofrecer técnicas de reproducción asistida dentro del SSPA para ER.

2. Identificar signos de alerta de ER en los controles de niño sano.

Proceso de atención al retraso mental en la infancia (2009) dentro del SSPA. Especial atención a las ER causantes de retraso mental.



Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad.

Favorecer el diagnóstico precoz de las ER:

-Extensión del diagnóstico prenatal (PLAN DE GENÉTICA).

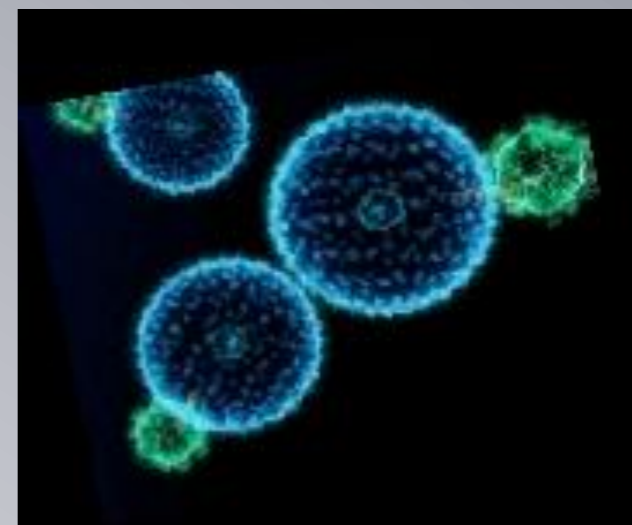
Mejora y extensión de ecógrafos de última generación para diagnóstico prenatal.

- Preparación al nacimiento, en caso de patologías diagnosticadas en el período prenatal .

-Intervención por un equipo multidisciplinar.

-Incorporación del paciente en el proceso de atención temprana, si fuera necesario.

-Cirugía fetal prenatal. (Dr. Guillermo Antiñolo).





Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad.

Aumentar las enfermedades incluidas en la prueba del talón.

Desde 1980-2009, cribado universal de PKU e hipotiroidismo congénito.

Desde 2009:

Cribado por Tandem masas.

29 enfermedades, todas raras.

Aminoacidopatías, Beta oxidación de ac grasos, acimmedias orgánicas, ciclo de la urea.

90-100.000 rn /año. Aumento del 40% diagnósticos.

1 Millón de euros en su puesta en marcha.





Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad.

Aumentar las enfermedades incluidas en la prueba del talón.

Actualmente:

De 4 a 2 centros de cribado (Málaga y Sevilla).

Mayo de 2011 FQ en el cribado universal. **(300.000 euros)**

Paso a muestra única y registro de partos y nacimientos.

Asociado un plan específico de formación e información para toda Andalucía.

Reestructuración de la atención clínica a los pacientes con errores innatos del metabolismo y fibrosis quística



Definición de circuitos de atención para los pacientes



Identificar los potenciales centros de referencia de ER en Andalucía y acreditarlos.

-Actualmente designados:

Fibrosis quística.

Esclerosis lateral amiotrófica.

Porfirias.

Malformaciones y cirugía esquelética.

Retinoblastoma.

Transplantes: M. Ósea, Cara, órganos sólidos.

Cirugía fetal. (P. Genética)

D.Genético pregestacional (P. Genética).

Pte de resolución de CSUR : Esclerosis múltiple.

Cirugía de la epilepsia refractaria.

En inicio. Metabolopatías.





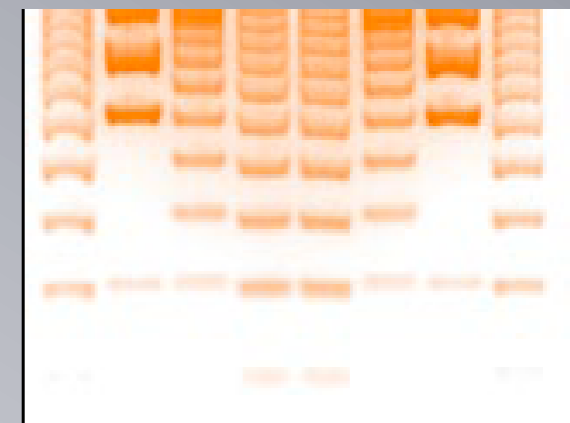
Definición de circuitos de atención para los pacientes

Derivaciones fuera de Andalucía.

En 2008 y 2009 hay 1751 y 2114 derivaciones de pacientes o muestras fuera de Andalucía, la mayoría de ellas son enfermedades raras o procedimientos raros.

Elaboración de actuaciones de atención sociosanitaria de trabajo social para ER.

Grupo de trabajo de documento marco de trabajo social en relación con las Enfermedades Raras del SAS.





Medicamentos huérfanos en ER.

-Garantizado el acceso de medicamentos huérfanos a los pacientes dentro del SSPA en condiciones de Equidad, Seguridad y Eficiencia.

-Comité de medicamentos de Alto Impacto.

Gasto anual del SSPA en Medicamentos Huérfanos.

-Año 2008: **9 Millones** de Euros.

-Año 2009: **33 Millones** de Euros.

-Año 2010: **35 Millones** de Euros.

Garantizar el acceso con equidad a medicamentos huérfanos en situaciones de escasez.

Favorecido la realización en Andalucía de ensayos clínicos de Medicamentos huérfanos.

Colaboración con la Iniciativa Andaluza de Terapias Avanzadas:

Impulsando la creación de laboratorios de fabricación de células madre como medicamentos.

Colaboración en la atención a diversas patologías raras que pudieran requerir terapias con células madre.



Medicamentos y productos sanitarios en ER.

-Facilitación del acceso de los materiales de cura para pacientes afectados de epidermolisis bullosa con gran afectación a través de los C Salud con apoyo de enfermería. 35000 euros paciente /año.

Difundido el derecho a recibir la medicación en el Hospital que se elija según la cercanía (resolución 129/03 del SAS).





Formación, investigación y gestión del conocimiento.

Estrategia formativa conjunta con el plan de genética en ER

-Pregrado, postgrado y formación continuada.

Master de Enfermedades Raras. (UNIA y U. Pablo de Olavide). 2010-2011. **80.000 euros entre los dos.**

-Capacitar la detección precoz en atención primaria.

Procesos de atención a la discapacidad en la infancia.

Colaboración Consejería de Salud y la Universidad de Sevilla en el Master de Atención Temprana. Perspectiva de las E. Raras. (2011)

Se ha mantenido la priorización en la financiación de la investigación en ER.

Campus de excelencia en investigación. (Sevilla, Málaga y Granada). Gran parte de los grupos investigan sobre ER.

Fomento de la investigación en ER en Andalucía: Fundación progreso y salud. (7,2 Millones de Euros en investigación en 2010)



Formación, investigación y gestión del conocimiento.

Curso para pediatras neonatólogos, de atención primaria y enfermería de neonatología y AP, médicos de familias, obstetras y matronas sobre la nueva prueba de talón. (inico en enero 2011) .

Actualmente inscritos 700 participantes.

80.000 euros.

Curso sobre enfermedades raras sindrómicas (inicio del diseño).

80.000 euros.





Reconocer la especificidad de las enfermedades raras y abordarlas conjuntamente.

Guías de actuación sobre enfermedades raras.

- Adaptadas a nuestro entorno.
- Actualizaciones periódicas.
- Elaboradas por grupos multidisciplinares y contando con las asociaciones.
- Incluir acciones de diagnóstico, tratamiento, prevención, rehabilitación...
- Definir circuitos específicos de derivación de pacientes con unidades de referencia específicas.
- Ponerlas a disposición del público y profesionales en la pagina Web de la Consejería de Salud.



Reconocer la especificidad de las enfermedades raras y abordarlas conjuntamente.

Guías de actuación sobre enfermedades raras.

-Desarrolladas:

Epidermolisis bullosa.

Colaboración con Prader Willi.

Cuidados paliativos.

-En desarrollo:

Fibrosis quística.

Esclerosis lateral amiotrófica.

Porfirias.



Actualmente 72 profesionales trabajando y contactados 84 más para las futuras guías previstas.



Otras actividades desarrolladas por el plan.



- Participación activa en la estrategia nacional de enfermedades raras.
- Participación y consulta permanente de las asociaciones de afectados.
- Contactos con la Industria farmacéutica y grupos de investigadores.
- Toda la estructura del SSPA está al servicio de las ER en función de sus diferentes atribuciones.

