

# ESTRATEGIA SANITARIA DE ENFERMEDADES RARAS O INFRECIENTES



# Aspectos Generales

- Importancia
- Complejidad
- Inclusión en el Plan de Salud
- Servicios Específicos
- Servicios Normalizados
- Aportaciones de las Asociaciones

**Aprobación formal mediante Orden Foral**

# Objetivos

- Promover la prevención de ER
- Promover la sospecha clínica y agilizar el diagnóstico
- Proporcionar una atención integral continuada y coordinada
- Incrementar la capacidad funcional y mejorar la accesibilidad a la asistencia rehabilitadora
- Activación, capacitación, empoderamiento y corresponsabilidad de pacientes y familias.
- Estimular la formación de los profesionales en materia de ER
- Mejorar el Registro y la información sobre las ER
- Fomentar la investigación en ER

# Prevención y Diagnóstico ágil

## Prevención

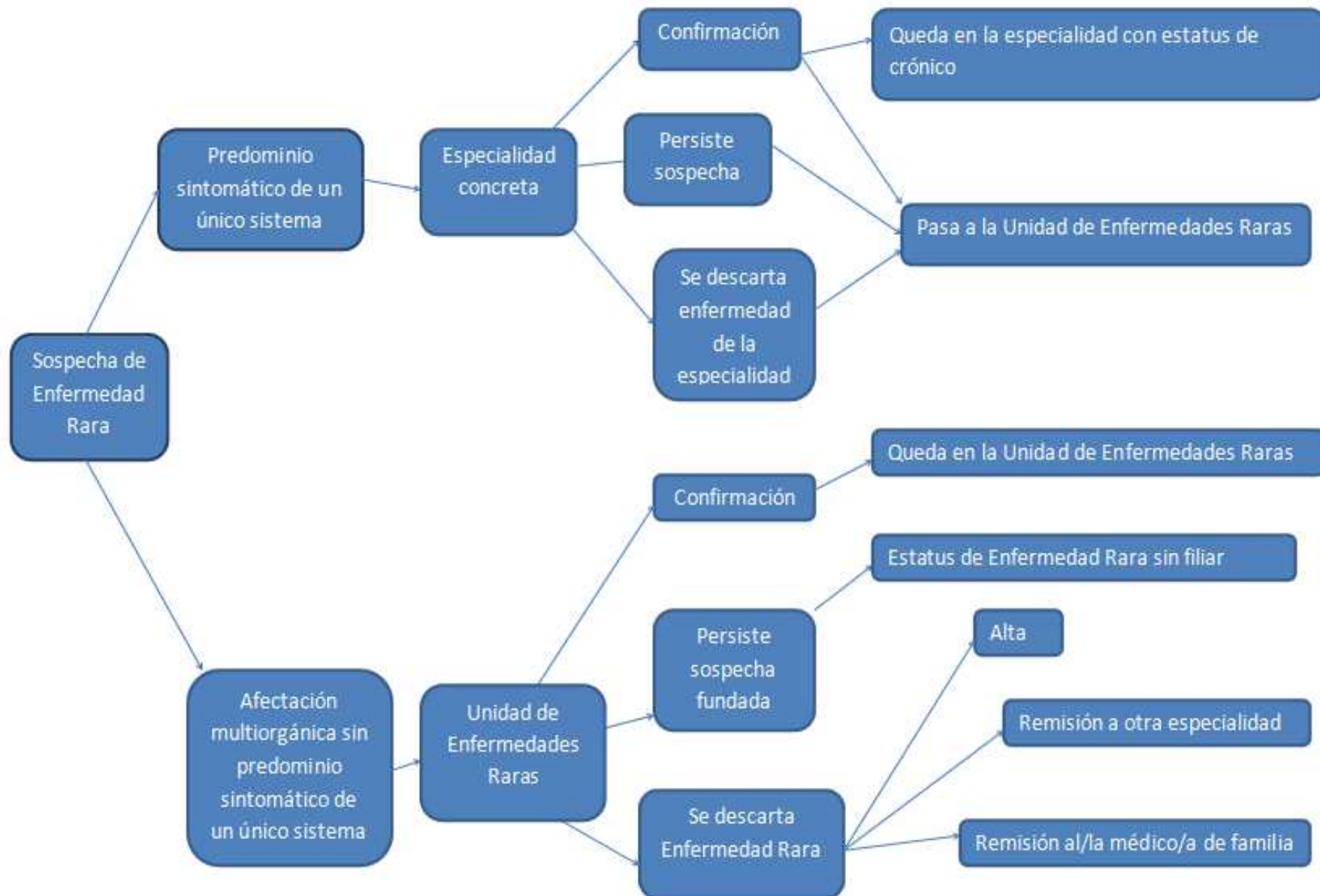
- Consejo genético a personas y familias con diagnóstico, sospecha diagnóstica o antecedentes familiares
- Diagnóstico de portadores cuando implique beneficio para la persona afectada
- Diagnóstico Genético Preimplantacional en casos indicados (ya implantado)
- Garantizar el cribado neonatal de las ER que cumplen criterios de Salud Pública (ya ampliado)
- Cribado de cromosopatías durante la gestación

## Diagnóstico precoz / ágil

- Diagnóstico presintomático en casos indicados
- Protocolo de Sospecha Fundada de ER (innovador)
  - Detectar casos sospechosos de EERR en las consultas de Atención Primaria
  - Automatización de alarmas
  - Criterios derivación Estatus de “ER no filiada” en Historia Clínica
- Diagnóstico genético en casos indicados
- Acceso 2ª opinión

<b>CRITERIOS DE SOSPECHA DE ER</b>			
<b>ADULTOS</b>			
<b>CRITERIOS</b>			
		<b>Criterios automatizables</b>	<b>Valoración clínica individual</b>
<b>Criterios mayores</b>	Hiperfrecuentación > a 2 desviaciones estándar por encima de su grupo de edad y sexo	X	
	Síntomas simultáneos en 4 sistemas diferentes		X
	Derivación al menos a 4 especialidades/año	X	
	Diagnóstico sintomático o sindrómico en procesos crónicos	X	
<b>Criterios menores</b>	Fenotipos especiales		X
	Antecedentes familiares de ER		X
	Alteraciones psicológicas	X	
	Alteraciones mentales	X	
	Dolor crónico	X	
<b>SOSPECHA SI</b>			
2CM			
1CM +			
<b>INFANCIA</b>			
Diversidad sintomática Alteraciones fenotípicas Alteraciones del desarrollo Déficit motor/sensorial/intelectual			

# Nuevos Circuitos Asistenciales



# Unidades de Referencia de EERR en el SNS-O

## Unidad de EERR de Adultos

---

- Responsable de la Unidad
  - Internista
- Componentes de la Unidad:
  - Internistas
  - Enfermería
  - Trabajo social
- Designación nominal de otros especialistas de referencia
  - Genética,
  - Rehabilitación,
  - Neurología,
  - Hematología
  - Psicología clínica.

## Unidad Pediátrica de EERR

---

- Responsable de la Unidad
  - Pediatra
- Componentes de la Unidad:
  - Pediatra
  - Enfermería
  - Trabajo social
- Designación nominal de otros especialistas de referencia
  - Genética,
  - Rehabilitación,
  - Neurología,
  - Hematología
  - Y psicología clínica.

## **Unidades Multidisciplinares por grupos de enfermedades**

- Desarrollo progresivo de Unidades Multidisciplinares para prestar una atención más integral e integrada y reducir el número de desplazamientos al Centro Hospitalario.
- Agrupar patologías en Unidades Multidisciplinares coherentes.
- Poner en marcha consultas y circuitos asistenciales de Alta Resolución con sistema multicita.
- Impulsar las Consultas No presenciales
- Incorporar Enfermeras de Enlace



# Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR's)

## Objetivos específicos

- Asegurar el acceso al diagnóstico y tratamiento más actualizados
- Mejorar el seguimiento de los pacientes

## Acciones de los servicios clínicos

- Derivación de pacientes para confirmación diagnóstica
- Cooperación con CSUR u otras Unidades de experiencia en la definición de estrategias terapéuticas y de seguimiento
- Solicitudes de consultoría sobre distintos aspectos de la ER en cuestión

# Inclusión en Servicios Normalizados

- Aplicar la Estrategia de Crónicos
- Plan de Mejora de la Capacidad Funcional (ya elaborado)
- Aplicar Modelo Sociosanitario (ya elaborado)
- Plan de Atención Integral a la Infancia (en elaboración)
- Acceso a cuidados paliativos en casos indicados



# Inclusión de las EERR en Nuevos Modelos de Atención

- Inclusión de las EERR en la **Estrategia de Crónicos** (garantías de calidad)
  - Enfermera Gestora de Casos
  - Especialista de Referencia
  - Identificación en Hª Clínica e información compartida
  - Etc.
- Aplicar Modelo **Atención Sociosanitaria** (ya elaborado)
  - Intervención conjunta y simultánea
  - Diagnóstico Conjunto de Necesidades, Integral y Multidisciplinar
  - Plan Integral y Personalizado de Atención
  - formación y apoyo a las Personas Cuidadoras
- Plan de **Mejora de la Capacidad Funcional**
  - Alcanzar y mantener los mejores niveles de capacidad funcional
  - Mejora de la accesibilidad a la asistencia rehabilitadora
  - Evitar desplazamientos mayores de 20 minutos desde cualquier punto de la ZBS
  - Activación, empoderamiento y corresponsabilidad de pacientes, familias

## **A incluir en el Plan de Atención Integral a la Infancia (en elaboración)**

- Extensión Atención Temprana de 0 a 6 años
- Planificación conjunta de servicios sociosanitarios de apoyo a la atención primaria infantil de ámbito comarcal (incluida la rehabilitación)
- Puesta en marcha de Estructuras de Trabajo en Red, salud, derechos sociales y educación.
- Proyecto de Atención Sociosanitaria y Enfermería en la Escuela
- Mejorar el programa de rehabilitación en la Escuela asegurando que la prestación se adecue a la necesidad prescrita por el SNS-O durante todo el año también en el verano.
- Formación de Maestros y Cuidadores

## Otras mejoras

- Constituir un Comité Técnico de Enfermedades Raras con participación de GERNA
- Garantizar el acceso a los medicamentos y terapias avanzadas con efectividad clínica
- Promover ante el Ministerio la actualización del catálogo de Prótesis y Ortesis
- Incluir en Hª Clínica
  - Sistema de identificación inequívoca del Perfil de Enfermedad Rara.
  - El nombre del especialista de referencia.
  - Pauta y el circuito de actuación en caso de descompensación
- Facilitar el acceso a coadyuvantes, ayudas técnicas y productos sanitarios
- Informar adecuadamente en cada fase de la enfermedad
- Sistematización de los contenidos de la información

# Información, formación y apoyo a los afectados y sus familias

- Mejorar la información facilitada a las personas afectadas y sus familias
- Formar y prestar apoyo a las personas afectadas y sus familias Incluir las enfermedades raras en la Escuela de Pacientes y Cuidadores
- Promover la actividad física normalizada y el ejercicio terapéutico
- Valorar la sobrecarga del cuidador
- Apoyar a las asociaciones para que desarrollen su labor de sensibilización y apoyo mutuo
- Contar con las asociaciones para la elaboración de planes y programas (participación)
- Fomentar las campañas de sensibilización e información sobre las ER, en colaboración con las asociaciones
- Promover el voluntariado sociosanitario

# Información, formación a profesionales e investigación

## Información - Registro

- Impulsar el Registro
  - Asegurar el personal necesario y garantizar su continuidad
  - Mejorar la codificación de las ER
  - Simplificar la validación
  - Declaración al Registro por especialista que diagnostica,
  - Automatizaciones...
- Difusión de la información en colaboración con las Asociaciones

## Formación e Investigación

- Incluir las enfermedades raras entre las prioridades de formación e investigación del Departamento
- Organizar jornadas sobre ER que sirvan para la sensibilización de profesionales
- Formación en protocolo de sospecha de ER
- Investigación epidemiológica
- Investigación para la mejora de la sospecha diagnóstica.
- Evaluación del impacto de las EERR