

GOBIERNO DE NAVARRA

DESARROLLO ECONÓMICO

DERECHOS SOCIALES

HACIENDA Y POLÍTICA FINANCIERA

PRESIDENCIA, FUNCIÓN PÚBLICA,
INTERIOR Y JUSTICIARELACIONES CIUDADANAS E
INSTITUCIONALES

EDUCACIÓN

SALUD

CULTURA, DEPORTE Y JUVENTUD

DESARROLLO RURAL, MEDIO
AMBIENTE Y ADMINISTRACIÓN LOCAL

SEGURIDAD Y EMERGENCIAS

El SNS-O pondrá en marcha dos unidades de referencia en enfermedades raras para menores y adultos

Salud ha presentado hoy la Estrategia Sanitaria de EERR que, entre otras medidas, reconocerá el estatus de Enfermedad Rara No Filiada para que las personas en las que no es posible alcanzar un diagnóstico preciso no vean limitados sus derechos

Lunes, 27 de febrero de 2017

El SNS-O pondrá en marcha dos unidades de referencia especializadas en enfermedades raras para menores y adultos, según se recoge en la Estrategia Sanitaria de Enfermedades Raras de Navarra, [presentada](#) hoy. Con ella, se pretende dar una respuesta sanitaria integral al reto que estas enfermedades suponen para cualquier sistema sanitario y cuyos principales objetivos son mejorar la prevención, agilizar el diagnóstico, proporcionar una atención integral continuada y coordinada, prevenir la dependencia, capacitar, empoderar y prestar apoyo a pacientes y familias.

Esta estrategia, que será aprobada mediante la correspondiente Orden Foral y con la que el Departamento de Salud da cumplimiento a lo previsto en el Plan de Salud y a la resolución del Parlamento Foral de 2015, ha sido dada a conocer por el Director General de Salud, Luis Gabilondo, y por la responsable técnica del programa, María José Lasanta.

La propuesta inicial de la estrategia sanitaria fue presentada recientemente a la asociación de afectados y afectadas. Al texto definitivo se han incorporado cerca del 70% de las aportaciones.

Dos nuevas unidades de referencia en Enfermedades Raras

La estrategia contempla, desde el punto de vista preventivo, reforzar el consejo genético a personas y familias con sospecha o diagnóstico confirmado así como a portadores, siempre que ello implique



beneficio para la persona afectada. Esta acción se suma a otras implantadas recientemente como son la ampliación del test del talón a 6 nuevas enfermedades y el diagnóstico genético preimplantacional. Además, con el fin de acortar el tiempo de identificación y diagnóstico en las enfermedades raras, se van a incrementar los diagnósticos genéticos presintomáticos y, sobre todo, se va a implantar un Protocolo de Sospecha Fundada de Enfermedad Rara en Atención Primaria.

En el ámbito hospitalario se establecerán nuevos circuitos asistenciales y se pondrán en marcha dos unidades de referencia especializadas en enfermedades raras, una pediátrica y otra para adultos. El objetivo de estas unidades será mejorar el diagnóstico y el seguimiento de enfermedades raras, en especial de aquellas que afectan a varios órganos o aparatos, que suelen ser las más difíciles de diagnosticar. Asimismo, se potenciará la figura de la enfermera de enlace y se prevé el desarrollo progresivo de unidades multidisciplinarias por grupos de patologías. Estas unidades prestarán una atención de alta resolución, más integral e integrada, y reducirán el número de desplazamientos al centro hospitalario.

Para el abordaje superespecializado de las distintas patologías se contará también con los centros de referencia (CSUR's) que el Sistema Nacional de Salud ha aprobado para el conjunto del Estado. Se fomentarán las consultas no presenciales y se establecerán los oportunos sistemas de coordinación para lograr la máxima calidad técnica con la menor incomodidad para el y la paciente.

Las enfermedades raras se incorporarán progresivamente a la Estrategia de Crónicos, lo que beneficiará sobre todo a las personas con una afectación más severa al ofrecerles un modelo de atención más proactivo y sociosanitario: la enfermera gestora de casos, el especialista de referencia, un diagnóstico multidisciplinar de necesidades y un plan integral y personalizado de atención sociosanitaria.

La identificación inequívoca en la historia clínica del perfil del paciente como afectado por una enfermedad rara, que figure en ella el nombre del especialista de referencia y que conste la pauta de actuación en caso de descompensación, se consideran elementos esenciales para garantizar la continuidad y calidad de la atención.

Además, el Departamento de Salud ha considerado necesario establecer el estatus de "Enfermedad Rara No Filiada" para que las personas afectadas por ER que la ciencia no ha logrado catalogar con un diagnóstico preciso reciban la misma atención y vean equiparados sus derechos al resto de pacientes con necesidades similares.

Al igual que ocurre con el resto de enfermedades crónicas, en las enfermedades raras se ha de promover, a través de la Escuela de Salud y contando con el apoyo de las Asociaciones, la capacitación y apoyo al paciente para su propio autocuidado y, en caso necesario, a su cuidador principal.

A corto plazo a las personas afectadas por EERR les será de aplicación el nuevo Plan de Mejora de la Capacidad Funcional, de carácter general, que próximamente presentará el SNS-O y que trata de prevenir la discapacidad y la dependencia, y mejorará la accesibilidad a la asistencia rehabilitadora en toda Navarra. A medio plazo los y las menores afectadas por EERR se beneficiarán del Plan de Atención Integral a la Infancia que se está elaborando entre los Departamentos de Derechos Sociales, Educación y Salud y que, entre otros aspectos, contemplará la extensión de la Atención Temprana de 0 a 6 años, el trabajo en red, la planificación territorial conjunta de servicios, la atención sociosanitaria en la escuela y la formación de maestros y maestras y cuidadores.

Otras medidas relevantes previstas en la estrategia son garantizar el acceso a los medicamentos y terapias avanzadas con efectividad clínica, actualizar el catálogo de prótesis y órtesis, reforzar el Registro de Enfermedades Raras y mejorar sus procedimientos, incluir las enfermedades raras entre las prioridades de formación e investigación del Departamento de Salud, y constituir un Comité Técnico de Enfermedades Raras con participación de GERNA.

38.000 navarros y navarras padecen una enfermedad rara

Una enfermedad rara afecta, por definición, a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. No

obstante, al existir más de 6.000 enfermedades raras distintas, en su conjunto, afectan a unos 38.000 navarros y navarras. Se estima que cada médico de familia tiene en su cupo de 10 a 15 pacientes con alguna enfermedad rara. Un 80% de estas enfermedades son de origen genético y los grupos más frecuentes son las enfermedades endocrinas, neurológicas, nutricionales y metabólicas, así como las enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos.

Las distintas Enfermedades Raras son muy heterogéneas entre sí pero, sin embargo, comparten muchas características comunes: dificultad diagnóstica, ausencia de tratamiento o tratamiento poco eficaz, severidad, cronicidad y, en muchos casos, discapacidad y dependencia por lo que tienen un gran impacto tanto para los propios pacientes como para sus familias.

El abordaje de las enfermedades raras es muy complejo y supone un reto para cualquier sistema sanitario y más para Navarra, que es una Comunidad Autónoma pequeña y, por consiguiente, tiene muy pocos casos de cada una de las enfermedades, lo que dificulta la especialización.

Desde junio de 2013 existe en Navarra un Registro Poblacional de Enfermedades Raras que trabaja en colaboración con la Red Española de Registros de Enfermedades Raras.