Estrategia en Enfermedades Raras del SNS

Mª Dolores Perea Aceituno

Subdirección General de Calidad Asistencial

Dirección General de Salud Pública

Ministerio de Sanidad

MINISTERIO
DE SANIDAD

Estrategia en Enfermedades Raras del SNS

- Contexto
- Estrategia en Enfermedades Raras del SNS
- Principales avances 2014-2022
- Evaluación de la Estrategia 2022
- Conclusiones

MINISTERIO DE SANIDAD

Enfermedades Raras. Contexto

La Unión Europea define las enfermedades raras (ER) como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, presentan una prevalencia inferior a **5 casos por cada 10.000 habitantes**.

Baja frecuencia: paradoja de la rareza

- Conglomerado de **más de 6.000 enfermedades** distintas:
  - algunas conocidas y con posibilidad de tratamiento,
  - otras desconocidas y de difícil abordaje terapéutico
- Más de 30 millones de personas en Europa y **más de 3 millones en España**

Alta carga de enfermedad: complejidad e impacto

- Carácter crónico
- Mayoría de origen genético
- El diagnóstico es complejo
- Muchas no disponen de tratamiento específico
- Dependencia y discapacidad
- Estigma social

MINISTERIO DE SANIDAD

Enfermedades Raras. Abordaje

- Las enfermedades raras constituyen un **problema de salud pública**
- Requieren **un abordaje integral desde el Sistema Nacional de Salud**
- **Integración multinivel** y **multidisciplinar** de la atención con los pacientes y sus familiares:
    - **Coordinación** nacional, regional y local
    - Entre los sistemas sociales y sanitarios
    - Entre los niveles de atención territoriales, incluyendo los **Centros y Servicios de Referencia nacionales (CSUR), y las Redes de Referencia Europeas.**
    - Entre todos los agentes implicados, incluidos ellos mismos, y el movimiento social y asociativo.

➢ Prevención y detección precoz, la atención sanitaria y sociosanitaria y el impulso de la investigación, la formación y la información entre los profesionales y las personas afectadas y sus familias.

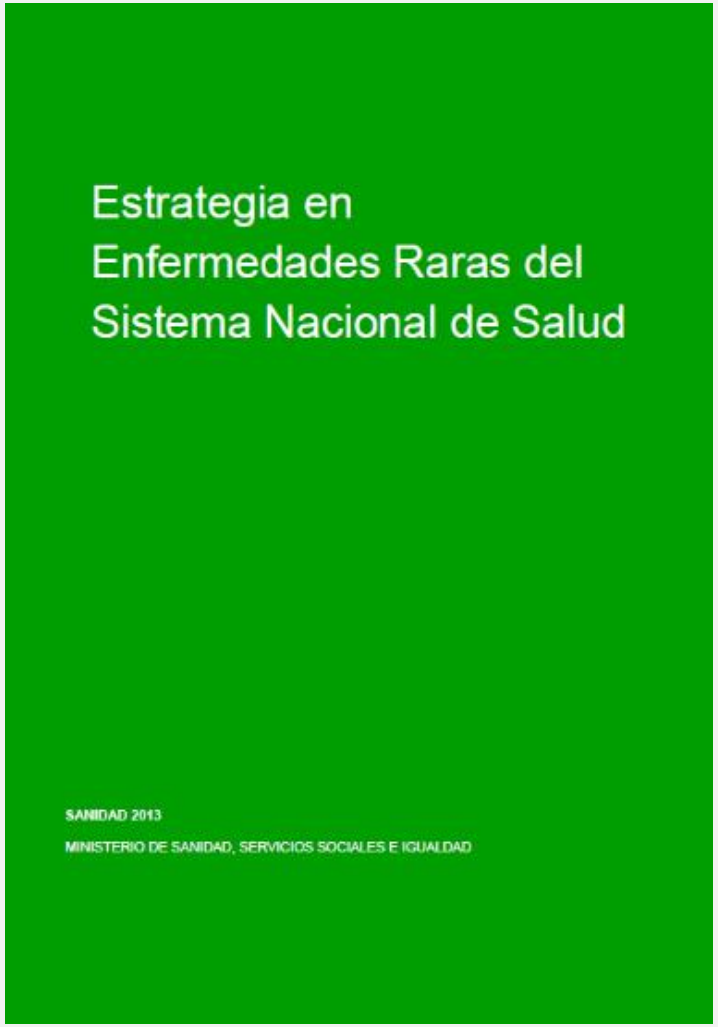
Enfermedades Raras. Abordaje

El 16 de diciembre de 2021 la **Asamblea General de las Naciones Unidas** refrendó la adopción de la resolución sobre **“Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias”** presentada por España, Brasil y Qatar.

Es el primer documento de la ONU que reconoce estos retos específicos y afirma que abordarlos es esencial para avanzar en la **Agenda 2030 para el Desarrollo Sostenible** (acceso a educación y trabajo decente, reducción de la pobreza, lucha contra la desigualdad de género y apoyo a la inclusión en la sociedad)

Enfermedades Raras. Estrategia

El Sistema Nacional de Salud dispone de una *Estrategia en Enfermedades Raras del SNS,* que pretende mejorar la información, el diagnóstico, la asistencia y el tratamiento de estas enfermedades.



- Fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009, evaluada durante 2012 y aprobada su actualización el 11 de junio de 2014.

Estrategia en Enfermedades Raras: Metodología

Coordinador técnico: S.G. de Calidad Asistencial. MS

Coordinadores científicos

Comité Institucional:
Representantes de las CCAA

Comité Técnico:
Representantes de SSCC, expertos y Asociaciones de pacientes

Documento

Consejo Interterritorial
SISTEMA NACIONAL DE SALUD

Evaluación

MINISTERIO DE SANIDAD

Estrategia en Enfermedades Raras: Metodología

- La Estrategia en Enfermedades Raras fue **aprobada** por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, el 3 de junio de 2009.
- **Evaluación inicial** a los dos años de la aprobación de la Estrategia.
- La actualización de la Estrategia fue revisada y consensuada por los comités de la estrategia a lo largo del año 2013,
- Su **actualización** fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014.

  - Perspectiva de equidad y género

Consejo Interterritorial
SISTEMA NACIONAL DE SALUD

Estrategia en Enfermedades Raras: Líneas estratégicas

Cuenta con 7 líneas estratégicas, 24 objetivos y más de 150 recomendaciones

1. Información sobre las enfermedades raras
2. Prevención y detección precoz
3. Atención sanitaria
4. Terapias
5. Atención sociosanitaria
6. Investigación
7. Formación

Las líneas estratégicas se despliegan en objetivos generales y específicos.

Enfermedades Raras. Estrategia. Presupuesto.

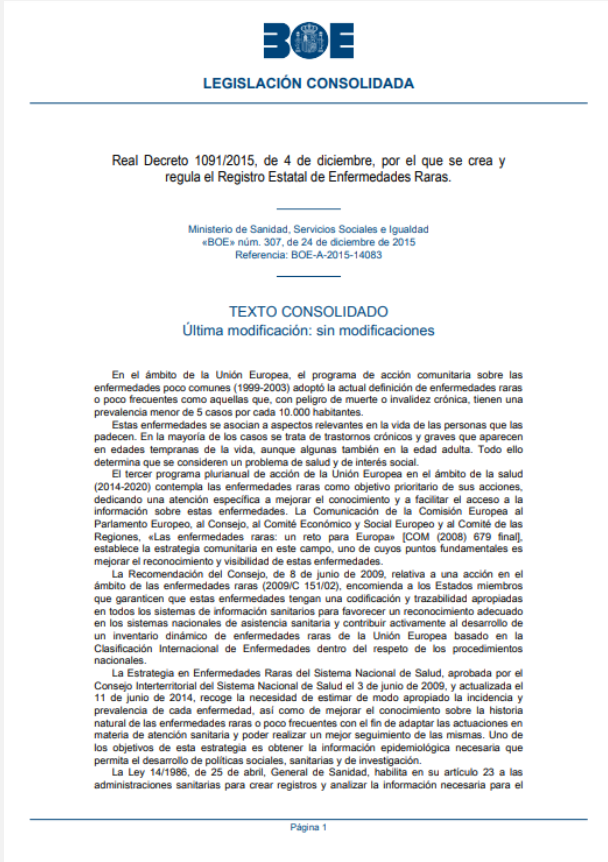
Fondos a las CCAA:

- Para favorecer la implantación de la Estrategia se descentralizan fondos (contemplados en los Presupuestos Generales del Estado)
- Desde 2015 de forma continua se ha destinado **un millón de euros anuales**:
  - Información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas afectadas y sus familias
  - Información epidemiológica necesaria para el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación

Avances en el periodo 2014-2022: Registro Estatal de Enfermedades Raras

- Acción priorizada en la Estrategia

- El 24 de diciembre de 2015 se publicó en el BOE el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.



BOE

LEGISLACIÓN CONSOLIDADA

Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.

Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad
«BOE» núm. 307, de 24 de diciembre de 2015
Referencia: BOE-A-2015-14083

TEXTO CONSOLIDADO
Última modificación: sin modificaciones

En el ámbito de la Unión Europea, el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999-2003) adoptó la actual definición de enfermedades raras o poco frecuentes como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes.

Estas enfermedades se asocian a aspectos relevantes en la vida de las personas que las padecen. En la mayoría de los casos se trata de trastornos crónicos y graves que aparecen en edades tempranas de la vida, aunque algunas también en la edad adulta. Todo ello determina que se consideren un problema de salud y de interés social.

El tercer programa plurianual de acción de la Unión Europea en el ámbito de la salud (2014-2020) contempla las enfermedades raras como objetivo prioritario de sus acciones, dedicando una atención específica a mejorar el conocimiento y a facilitar el acceso a la información sobre estas enfermedades. La Comunicación de la Comisión Europea al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones, «Las enfermedades raras: un reto para Europa» [COM (2008) 679 final], establece la estrategia comunitaria en este campo, uno de cuyos puntos fundamentales es mejorar el reconocimiento y visibilidad de estas enfermedades.

La Recomendación del Consejo, de 8 de junio de 2009, relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02), encomienda a los Estados miembros que garanticen que estas enfermedades tengan una codificación y trazabilidad apropiadas en todos los sistemas de información sanitarios para favorecer un reconocimiento adecuado en los sistemas nacionales de asistencia sanitaria y contribuir activamente al desarrollo de un inventario dinámico de enfermedades raras de la Unión Europea basado en la Clasificación Internacional de Enfermedades dentro del respeto de los procedimientos nacionales.

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009, y actualizada el 11 de junio de 2014, recoge la necesidad de estimar de modo apropiado la incidencia y prevalencia de cada enfermedad, así como de mejorar el conocimiento sobre la historia natural de las enfermedades raras o poco frecuentes con el fin de adaptar las actuaciones en materia de atención sanitaria y poder realizar un mejor seguimiento de las mismas. Uno de los objetivos de esta estrategia es obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.

La Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, habilita en su artículo 23 a las administraciones sanitarias para crear registros y analizar la información necesaria para el

Página 1

MINISTERIO DE SANIDAD

Avances en el periodo 2014-2022: Registro Estatal de Enfermedades Raras

- Constituye uno de los primeros sistemas de vigilancia poblacional de enfermedades crónicas de ámbito estatal
- Formado por los registros autonómicos de enfermedades raras, fruto de un gran acuerdo para asegurar la validez de los datos
- Depende de la Dirección General de Salud Pública, del Ministerio de Sanidad.

➢ **Objetivos:**

  - Proporcionar información epidemiológica
  - Facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria
  - Proveer los indicadores básicos que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países

Avances en el periodo 2014-2022: Registro Estatal de Enfermedades Raras

Primer informe ReeR 2021:

- Recoge información actualizada de **22 enfermedades raras**.
- Representa un **importante avance en el conocimiento** de las enfermedades raras, aportando por primera vez información conjunta a nivel nacional, de calidad contrastada y metodología homogénea.
- El **grupo ReeR trabaja para implementar mejoras** en la notificación de los casos e incorporar nuevas enfermedades raras, que se revisan anualmente.

Informe ReeR 2021: Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018.
23 de febrero de 2022 Disponible en: Informe_reer_reducido_2021.pdf (mscbs.gob.es)

MINISTERIO DE SANIDAD

Avances en el periodo 2014-2022: Programa Poblacional de Cribado Neonatal

Detección precoz de enfermedades raras: Programa esencial en salud pública

PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DEL SNS

- **Orden SSI/2065/2014:** se concretó por primera vez, en la Cartera Común de Servicios Asistenciales del SNS, el conjunto de 7 enfermedades que formarían parte del programa
- **Ponencia de cribado poblacional de la Comisión de Salud Pública**
  - **Evaluación de nuevas enfermedades** (en coordinación con la DG de Cartera Básica de Servicios).
  - Se ha **iniciado el desarrollo de la nueva norma que incorporará nuevas enfermedades:** el déficit de biotinidasa, homocistinuria y enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce
  - **Avanzar en la calidad**: protocolos para un abordaje homogéneo y de acuerdo a criterios de calidad del programa en todo el territorio (*Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrinometabólicas en el SNS**)
  - **Informe de evaluación**: Visión general del programa, conclusiones, reflexiones y propuestas de mejora sobre los resultados obtenidos, para reforzar su desarrollo

*(https://www.mscbs.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/Cribado/docs/InformeDeEvaluacionSICN_2018.pdf)

MINISTERIO DE SANIDAD

Avances en el periodo 2014-2022:
Programa Poblacional de Cribado Prenatal

Nueva actualización de la Cartera de Servicios incluirá el programa de cribado prenatal de anomalías cromosómicas

- Programa de salud pública
- Se incorpora al programa **la prueba de detección del ADN fetal libre circulante para el cribado de trisomías**
  - acceso para todas las mujeres en condiciones de equidad
  - Avance en la unificación en el SNS de los programas de cribado prenatal de anomalías cromosómicas.

Avances en el periodo 2014-2022: Diagnóstico y consejo genético

- Se ha trabajado en la mejora del **acceso a pruebas diagnósticas y al consejo genético**
- **Nueva actualización de la Cartera de Servicios:** desarrollo o concreción de la cartera común de servicios asistenciales de Genética del SNS

Avances en el periodo 2014-2022: CSUR

Para **centralizar la atención** de enfermedades de baja prevalencia o que por sus características requieren cuidados de un elevado nivel de especialización:

El SNS designa **Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR),** concentran en un número reducido de centros:

- Los casos a tratar o las técnicas especializadas
- A fin de **garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia asistenciales**.

Estrategia en Enfermedades Raras: Evaluación 2022

- **Evaluación del periodo 2014-2021:** línea de trabajo durante 2022

- Actualización de la coordinación científica y los comités institucional y técnico.

Coordinador técnico:
S.G. de Calidad Asistencial. MS

Coordinadores científicos

Comité Institucional:
Representantes de las CCAA

Comité Técnico:
Representantes de SSCC, expertos y Asociaciones de pacientes

Documento

Consejo Interterritorial
SISTEMA NACIONAL DE SALUD

Evaluación

MINISTERIO DE SANIDAD

Estrategia en Enfermedades Raras: Evaluación 2022

Sistema de seguimiento y evaluación de la Estrategia

- **Identificación y Definición de indicadores de evaluación y fuentes de información**, según los objetivos establecidos
- **Modelo e instrumento de obtención de información**
  - **Sistema de Información Sanitaria del SNS,** con las aportaciones de otras unidades del Ministerio implicadas.
  - **Cuestionario a las CCAA** y aportaciones de las asociaciones de pacientes.
- **Elaboración y revisión del informe de evaluación**

Estrategia en Enfermedades Raras: Evaluación 2022

Línea estratégica		Objetivos	Indicadores y fuentes de información
1. Información sobre Enfermedades Raras	**1.1. Información sobre enfermedades raras y recursos disponibles**	1. Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con enfermedades raras y sus familias.	**Cuestionario CCAA**
	1.2. Registros	2. Obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación.	**ReeR:** Nº casos y prevalencia puntual
2.Prevención y detección precoz	**2.1. Prevención**	3.Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.	**CMBD, BDCAP, Estrategia de Salud Sexual y Reproductiva del SNS y Atención al Parto Normal**
	2.2. Detección precoz	4.Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.	**Sistema de Información de Cribado Neonatal:** • Número de enfermedades incluidas en la Cartera Común y Complementaria • Cobertura y participación • Número de casos detectados y tasa de detección • Otros indicadores de calidad del Programa de cribado neonatal
		5.Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras en el SNS.	
		6.Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas y al consejo genético.	
		7.Agilizar el diagnóstico de sospecha de enfermedad rara en el ámbito de la Atención Primaria.	

Estrategia en Enfermedades Raras: Evaluación 2022

Línea estratégica		Objetivos	Indicadores y fuentes de información
3.Asistencia sanitaria		8.Mejorar la atención sanitaria que reciben pacientes con una enfermedad rara, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.	**SI-SNS** **Cuestionario CCAA**
		9.Potenciar la rehabilitación integral (física, sensorial y cognitiva) para las personas afectadas por una enfermedad rara, con el fin de optimizar, conservar y/o asegurar sus capacidades residuales.	
		10.Garantizar la atención psicológica a las personas afectadas de enfermedades raras y sus familiares	
4.Terapias	**4.1. Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios**	11.Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras en todo el territorio nacional	**Cuestionario CCAA** **D. G. Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia** **AEMPS**
		12.Potenciar la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamiento de alta complejidad.	
	4.2. Terapias avanzadas	13.Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas	

Estrategia en Enfermedades Raras: Evaluación 2022

Línea estratégica	Objetivos	Indicadores y fuentes de información
5.Atención sociosanitaria	14.Coordinar los distintos organismos e instituciones involucradas en la atención de las enfermedades raras para que las necesidades socio-económicas, laborales, educativas, de ocio y técnicas, tanto de las personas afectadas por una enfermedad rara como de la persona cuidadora sean adecuadamente atendidas.	**M. Derechos sociales y Agenda 2030** **Asociaciones de pacientes**
	15.Potenciar la integración social, para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familiares	
	16.Fomentar las campañas de sensibilización hacia las enfermedades raras para profesionales de la salud, de la educación, del ámbito social y laboral y ciudadanía en general, contribuyendo a generar visibilidad y aumentar su reconocimiento	
	17.Potenciar el apoyo al asociacionismo y voluntariado	
	18.Garantizar la atención integral a menores de tres años con una enfermedad rara en situación de dependencia o en riesgo de padecerla	
6.Investigación **7. Formación**	Objetivos 19-23	**ISCIIII, CCAA, ORPHANET, CIBERER** **Asociaciones de pacientes**

Estrategia en Enfermedades Raras: Evaluación 2022

ANÁLISIS DE SITUACIÓN CON RELACIÓN A LA IMPLEMENTACIÓN DEL MARCO ESTRATÉGICO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Las enfermedades raras se caracterizan por su complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva, su importante morbi-mortalidad, los altos niveles de discapacidad que conllevan y que dificultan el desarrollo de un proyecto vital normal, no solo a quién las padece sino también a las familias, por lo que es preciso un abordaje integral sociosanitario de este problema.

Se calcula que existen actualmente entre cinco mil y ocho mil enfermedades raras diferentes, que afectan a entre un 6% y un 8% de la población en algún momento de su vida. Según estas estimaciones en España las padecerían aproximadamente tres millones de personas. Son personas que utilizan recursos sociosanitarios múltiples que implican a la mayoría de los ámbitos asistenciales y de especialidades médicas.

Por todo ello, para preservar y fortalecer su papel vertebrador del Sistema Nacional de Salud y para dar respuesta al derecho de protección de la salud de manera eficiente, es necesario contar con un análisis de situación actualizado tanto del trabajo ya en marcha por parte de las comunidades autónomas (CCAA) en relación con el Marco Estratégico para las Enfermedades Raras, así como de las nuevas necesidades surgidas.

Para ello, os enviamos este breve cuestionario, a rellenar por vuestra parte (CCAA e INGESA):

1. VALORACIÓN DE INDICADORES

OBJETIVO 1: Habilitar la información sobre los recursos disponibles para la atención a las personas con enfermedades raras y sus familias

1. ¿Tiene su comunidad información disponible para las personas con enfermedades raras y para sus familias?

Si ☐

No ☐

1.1. ¿Qué tipo de información? _____

_____

MINISTERIO DE SANIDAD

Estrategia en Enfermedades Raras: Conclusiones

- La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS es un **instrumento** que contribuye a **mejorar la calidad de la atención** que reciben las personas afectadas por estas enfermedades y sus familias.
- **Participación** de todos los agentes implicados
- Los avances en el ReeR y la evaluación de la estrategia nos permitirán:
  - **valorar la situación actual** de las enfermedades raras
  - dar **respuesta a los retos** que plantean desde el SNS,
  - poniendo especial énfasis en las **inequidades en salud y mejorar la vida** de las personas con enfermedades raras y la de sus familias

Día Mundial de las Enfermedades Raras

- https://www.youtube.com/watch?v=FfH58hxzjSE&t=154s

Rev Esp Salud Publica. 2022; Vol. 96: 28 de febrero e1-3. www.mscbs.es/resp

EDITORIAL

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Mª Dolores Perea Aceituno (1), Carla Alejandra Dueñas Cañas (1), Yolanda Agra Varela (1), Francesc Palau Martínez (2,3) y Pilar Aparicio Azcárraga (1)

(1) Subdirección General de Calidad Asistencial. Dirección General de Salud Pública. Ministerio de Sanidad. Madrid. España.
(2) Dirección del Servicio de Medicina Genética y Molecular. Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras-IPER. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.
(3) Coordinador Científico de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS). Madrid. España.

INTRODUCCIÓN

La Unión Europea define las enfermedades raras como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, presentan una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes[1].

Bajo esa definición, Orphanet, la base de datos europea sobre enfermedades raras, ofrece un listado de enfermedades raras e información para más de 6.000 enfermedades distintas, en el que se contemplan trastornos muy diferentes, algunos conocidos y con posibilidad de tratamiento y otros menos conocidos y de difícil abordaje terapéutico[2].

El número de personas en Europa que sufren una enfermedad rara podría ser superior a 30 millones y en España se estima que es superior a 3 millones de personas, aunque las estimaciones son complejas[3].

La mayoría de estas enfermedades tienen un origen genético, el diagnóstico es complejo y todavía muchas no disponen de tratamiento específico. Así, por sus características especiales de alta complejidad y baja frecuencia y, sobre todo, por la gran afectación de la vida de las personas y de sus familias, las enfermedades raras constituyen un reto para los sistemas sociosanitarios.

En ese contexto, el pasado 16 de diciembre de 2021 la Asamblea General de las Naciones Unidas (ONU) refrendó la adopción de la resolución presentada por España, Brasil y Qatar sobre "*Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias*", siendo el primer documento de la ONU que reconoce los retos específicos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias, y que van más allá de la salud. La Resolución afirma que abordar las necesidades de las personas con enfermedades raras es esencial para avanzar en la Agenda 2030 para el Desarrollo Sostenible, que incluye el acceso a la educación y al trabajo decente, la reducción de la pobreza, la lucha contra la desigualdad de género y el apoyo a la inclusión de las personas que viven con una enfermedad rara en la sociedad[4].

El último día de febrero se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras, para el que se realizan diversas acciones de sensibilización, tanto a nivel internacional como nacional, con un papel muy destacado de la sociedad civil.

Correspondencia:
María Dolores Perea Aceituno
Subdirección General de Calidad Asistencial
Dirección General de Salud Pública
Ministerio de Sanidad
28014 Madrid, España
mperea@sanidad.gob.es

Cita sugerida: Perea Aceituno MD, Dueñas Cañas CA, Agra Varela Y, Palau Martínez F, Aparicio Azcárraga P. Día mundial de las enfermedades raras. Rev Esp Salud Pública. 2022; 96: 28 de febrero e202202028.

- El día 28 de febrero se celebra el día mundial de las enfermedades raras.

MINISTERIO DE SANIDAD

MUCHAS GRACIAS