

"Castilla y León es un referente nacional en diagnóstico genético avanzado"

La Comunidad pondrá en marcha su nueva estrategia de terapias avanzadas en las próximas semanas

4 nov. 2025

POR [ALEJANDRO CUEVAS](#) | [ESTEBAN ALARCÓN](#) [Joana Huertas](#)

Las **enfermedades raras** suponen uno de los grandes retos del Sistema Nacional de Salud (SNS). Solo en España, alrededor de 3 millones de personas se ven afectadas por estas patologías. En concreto, entre el 6 y el 8 por ciento de la población. En Castilla y León, entre 80.000 y 135.000 ciudadanos requieren asistencia específica, que pese a no tratarse de una cifra elevada, la diversidad de ellas complica su diagnóstico y posterior tratamiento. Motivo por el que se requieren de **estrategias para su abordaje**. Bien lo saben en territorio castellanoleonés.

"La baja prevalencia no puede traducirse en invisibilidad", ha destacado el consejero de Sanidad de la Junta de Castilla y León, Alejandro Vázquez, durante la inauguración de la **Jornada El Abordaje de las Enfermedades Raras** en su comunidad autónoma, organizada por *Redacción Médica* en colaboración con [Alexion](#), AstraZeneca Rare Diseases. La respuesta del representante regional a dichas patologías pasa por el diagnóstico precoz, la atención multidisciplinar y el acompañamiento a las familias. Estos son los pilares del [Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León](#) (Piercyl), establecido para el periodo que va desde 2023 a 2027.

"No solo es una estrategia sanitaria, sino una apuesta decidida por la equidad, la innovación y la humanización en la atención", ha puntualizado Vázquez. Un marco de **carácter intersectorial** que integra a los distintos planos que intervienen en el tratamiento de estos pacientes: sanitario, educativo, laboral y social.



Alejandro Vázquez, consejero de Sanidad de Castilla y León.

Éxito en Castilla y León

El consejero de Sanidad ha destacado los logros alcanzados desde la implementación de Piercyl. El primero es **un mejor y más rápido diagnóstico precoz**. Según los datos, más de 8.000 pacientes han sido atendidos bajo el paraguas de esta estrategia. Asimismo, ha destacado que más del 30 por ciento de las intervenciones se realizan en menores de tres años y el 50 por ciento antes de cumplir el año de vida. También se han realizado 300 estudios de genoma complejo -apoyados en Inteligencia Artificial-, con lo que se localizan con mayor precisión las variantes responsables de diferentes enfermedades. "Castilla y León se posiciona como referente en diagnóstico genético avanzado", ha indicado.

El segundo es disponer de **una red asistencial especializada y coordinada**, en la que se facilite la transición de la atención pediátrica a la adulta. Esta viene aupada por el establecimiento de **cuatro nodos** para el tratamiento de casos complejos: **Valladolid, León, Burgos y Salamanca**. Un avance posibilitado también por la ampliación de las plantillas focalizadas en estas patologías.

Vázquez ha remarcado la importancia de **la coordinación intersectorial**. Por ejemplo, a través de la atención a la diversidad en las aulas o la simplificación de la tramitación de la discapacidad. A su vez, se ha reforzado **la tarea investigadora** en la comunidad autónoma. "Se han promovido 35 estudios clínicos en [enfermedades raras](#), varios de ellos en medicamentos huérfanos y terapias avanzadas", ha explicado. Para ello, se han incrementado las ayudas al trabajo científico y se ha constituido una red de investigación biosanitaria.

Otra área en la que se ha avanzado es el acceso a las [terapias avanzadas](#). En referencia a esto, el responsable sanitario de Castilla y León ha recalcado que en los próximos días se pondrá en marcha la **Estrategia de Investigación e Innovación en Terapias Avanzadas**. Un plan que servirá para fortalecer el desarrollo de respuestas terapéuticas y la colaboración para su producción. Por último, Vázquez ha incidido en el perfeccionamiento de la dotación de información a pacientes. Punto que se ha logrado a través de la construcción de una página web institucional en la que se comparten recursos necesarios para los afectados -medicamentos huérfanos, registro de casos...-.

"El camino está trazado, pero queda mucho por hacer", ha continuado Vázquez. Una batalla en la que espera que **profesionales sanitarios, investigadores y sociedad acompañen a las labores institucionales**. Asimismo, ha requerido mejorar la financiación de los medicamentos huérfanos y el acceso a tratamiento de todos los pacientes, independientemente de su dirección. "Queremos que Castilla y León sea un **referente en la atención de las enfermedades raras** a través de un modelo sensible y eficaz a las necesidades de estas personas", ha concluido el consejero de Sanidad.



Ricardo López, director general de Sanitaria 2000-Empresa editora de Redacción Médica; Fernando Javier Prada, delegado de la Junta de Castilla y León en Zamora; Montserrat Chimeno, gerente de Asistencia Sanitaria de Zamora del Servicio de Salud

de Castilla y León (Sacyl) y presidenta de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI); Alejandro Vázquez; Violeta Martínez, directora gerente del Sacyl; Jesús García, viceconsejero de Medicina Preventiva y Salud Pública de la Consejería de Sanidad de la Junta de Castilla y León; y Ana Ojanguren, directora de Relaciones Institucionales de Alexion AstraZeneca Rare Diseases.

Equidad autonómica

Además del responsable de la cartera sanitaria en la comunidad autónoma, la inauguración también ha contado con la intervención de la directora de Relaciones Institucionales de Alexion AstraZeneca Rare Diseases, **Ana Ojanguren**. "Si hay algo que compartimos con la Consejería de Sanidad es el interés en las enfermedades raras", ha comentado.

La directiva de la empresa farmacéutica ha agradecido la presencia de numerosos representantes de la región y su sistema sanitario en la jornada, celebrada en Zamora. "Ver la sala llena de tantas personas para gestionar la sanidad y **poner el foco en este tipo de pacientes es muy importante**", ha señalado. "En vuestra mano está ponerlos en agenda", ha agregado.

A su vez, Ojanguren ha recalcado que hay que **acabar con la inequidad existente** entre las distintas comunidades autónomas, especialmente en actuaciones como los cribados neonatales, claves para el diagnóstico de estas patologías. Una práctica en la que destaca Castilla y León. Por ejemplo, la región ya detecta 20 enfermedades raras a través de la prueba del talón.

Mayor visibilidad

El objetivo de este encuentro es poner en el mapa a las enfermedades raras. "Hay que visibilizar este ámbito, que es de vital importancia en la intervención sanitaria", ha afirmado el director general de Sanitaria 2000 -empresa editora de Redacción Médica-. Un grupo de patologías que no siempre reciben la atención merecida, en parte por su gran diversidad, lo que fragmenta el foco del SNS. "Esto hace que, en ocasiones, **no perciban los recursos y esfuerzos requeridos**", ha lamentado.

Sin embargo, poco a poco, las iniciativas para su abordaje se multiplican. En Castilla y León, pero también en otros puntos de España. "Esperamos que jornadas como esta contribuyan a **una mayor concienciación**", ha sentenciado López.



María Dolores Ruiz de Villa, subdirectora médica del Hospital de León; Elena Bollo, directora médica del Hospital de León; y Carlos Alcalde, pediatra del Hospital Río Hortega.



Ana Benito y Sofía Martín Monjas, directora de Enfermería del Hospital Universitario Río Hortega.