

MARCO ESTRATÉGICO

Objetivo general

El Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León tiene como principal objetivo:

Promover el desarrollo de un modelo coordinado de atención integral que garantice el acceso en tiempo y forma, en condiciones de equidad, a las personas con ER-SD y sus familias, mediante una gestión eficaz, efectiva y eficiente de los recursos, para reducir la morbimortalidad y dar cobertura a las necesidades específicas para la mejora de su calidad de vida.

Objetivos específicos

Los objetivos específicos que es necesario alcanzar para la consecución del objetivo general del PIERCyL son los siguientes:

1

SSII y Registro

Potenciar el desarrollo de los sistemas de información en el ámbito de las ER, fortaleciendo el Registro de ER de Castilla y León ya existente, y favorecer la dotación de sistemas de codificación específicos para estas enfermedades y de algoritmos y reglas de decisión que faciliten su detección e identificación.

2

Prevención y diagnóstico precoz

Promover actividades de prevención y reducir los tiempos diagnósticos para favorecer el diagnóstico precoz, mediante la protocolización de pruebas diagnósticas, avoreciendo el acceso al asesoramiento genético.

3

Modelo de Atención Integral

Avanzar en el abordaje integral de las personas con ER-SD con un enfoque de medicina personalizada de precisión y promoviendo una estructura en red mediante Unidades, Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR), que permita ordenar los circuitos de atención, garantizando una atención multidisciplinar y continuada, y que tenga en cuenta las necesidades de coordinación entre el ámbito sanitario y otros sectores para favorecer el acceso a los recursos sociosanitarios, educativos y laborales, así como la idoneidad de los mismos y todo ello en condiciones de equidad.

4

Atención centrada en las personas con ER-SD y sus familias

Promover una atención desde una perspectiva humana y centrada en las personas con Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico (ER-SD) y sus familiares, que disminuya los desplazamientos y garantice la continuidad asistencial, atendiendo a las particularidades demográficas y geográficas de la autonomía, teniendo presentes sus necesidades y favoreciendo la cobertura de las mismas a través de estructuras de apoyo.

5

Tratamientos

Facilitar el acceso, en condiciones de equidad, a los tratamientos específicos en ER y productos sanitarios, atendiendo a las particularidades demográficas y geográficas de la autonomía.

6

Investigación

Fomentar el desarrollo de las actividades de investigación en ER de forma planificada y facilitar la colaboración en red a nivel regional para la identificación de estrategias comunes que benefician a los pacientes, así como con otras estructuras y grupos de investigación de ámbito nacional e internacional.

7

Información y formación

Favorecer la mejora del conocimiento de las ER, mediante la difusión de información actualizada y el desarrollo de acciones formativas continuadas orientadas tanto a los y las profesionales, como a las personas con ER-SD, sus familias, y otros organismos implicados.

Desarrollo estratégico

El desarrollo estratégico del PIERCYL se ha estructurado en 7 líneas estratégicas, las cuales a su vez se desarrollan a través de 25 proyectos y 71 acciones.

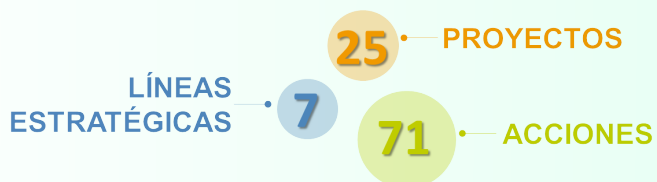


Ilustración 8. Desarrollo estratégico del PIERCYL

Fuente: Elaboración propia

Las líneas estratégicas del PIERCYL se han definido en el marco de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

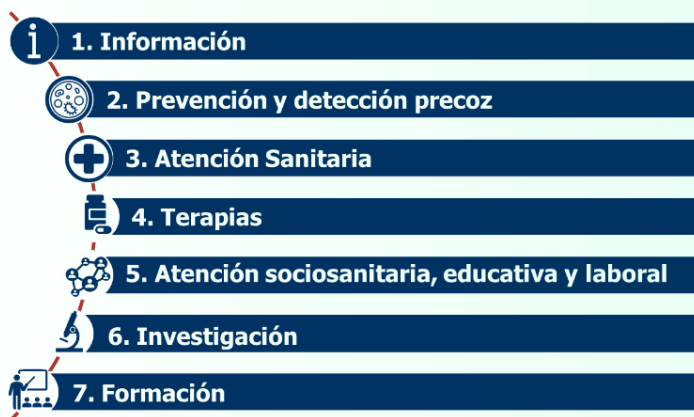









Ilustración 9. Líneas Estratégicas del PIERCYL

Fuente: Basado en las líneas estratégicas de la Estrategia de Enfermedades Raras del SNS.

A continuación, se recoge de forma resumida para cada línea estratégica los proyectos y acciones que se han considerado para su desarrollo.

Tabla 7. Visión global de líneas estratégicas, proyectos y acciones definidos en el PIERCYL

L.E.	Proyectos	Acciones
1. Información 	1.1. Favorecer el desarrollo de la actividad del RERCyL	1.1.1. Proceso de captación e identificación de casos de ER 1.1.2. Dar continuidad al personal de soporte al RERCyL. 1.1.3. Intercambiar información con los Registros de ER de otras CCAA limítrofes con Castilla y León 1.1.4. Promover la difusión de la información del RERCyL.
	1.2. Impulsar la mejora de los SSII en el ámbito de las ER	1.2.1. Apoyar los SSII a la práctica clínica en ER 1.2.2. Incorporar tecnología en la relación con pacientes. 1.2.3. Avanzar en la gestión de la información y en la interoperabilidad de los sistemas en ER
	1.3. Herramienta interactiva e información para los y las profesionales	1.3.1. Desarrollar un sistema multiplataforma que incluya una APP interactiva sobre ER para los y las profesionales. 1.3.2. Informar sobre ER a los y las profesionales.
	1.4. Mejorar la información a los pacientes, los familiares, las asociaciones y la sociedad en su conjunto.	1.4.1. Facilitar a los pacientes y sus familiares la información relevante sobre ER. 1.4.2. Establecer mecanismos de contacto y cooperación con las asociaciones de pacientes de ER. 1.4.3. Plan de sensibilización para la ciudadanía en general.
2. Prevención y detección precoz 	2.1. Favorecer la prevención en ER y mejorar el diagnóstico precoz	2.1.1. Potenciar el Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León 2.1.2. Establecer protocolos para el estudio de fetos o recién nacidos fallecidos en caso de sospecha de ER 2.1.3. Estilos de vida saludables en la población
	2.2. Potenciar el diagnóstico y el asesoramiento genético y otras pruebas complementarias	2.2.1. Reforzar la estructura en Red de apoyo a los estudios genéticos en los pacientes pediátricos 2.2.2. Estructura en red de apoyo a los estudios genéticos en pacientes adultos, estableciendo los NAR y los EMR. 2.2.3. Impulsar el Asesoramiento Genético Preconcepcional 2.2.4. Favorecer la realización de pruebas diagnósticas
	2.3. Aumentar la capacidad resolutoria de AP	2.3.1. Ampliar competencias en el abordaje de las ER-SD 2.3.2. Consensuar el petitorio de pruebas diagnósticas de AP 2.3.3. Comunicación directa desde AP con los y las profesionales de referencia o disponibilidad de Médico Interconsultor.
3. Atención Sanitaria 	3.1. Potenciar el modelo autonómico de la atención a las ER-SD en pediatría	3.1.1. Potenciar al DiERCyL 3.1.2. Capacitación/ formación pediátrica en ER 3.1.3. Disponibilidad de clínicos de referencia para el tratamiento de la enfermedad mental infanto-juvenil 3.1.4. Adecuar la transición de los y las pacientes pediátricas a adulto
	3.2. Avanzar en la implementación del modelo de la atención a las ER-SD en adultos	3.2.1. Configuración de los NAR y los EMR 3.2.2. Modelo de coordinación con las áreas de salud 3.2.3. Plan de comunicación del modelo de atención a las ER-SD en adultos
	3.3. Afianzar el modelo de atención a las ER-SD en las áreas de salud	3.3.1. Protocolos de atención integral dentro del AS 3.3.2. Programas de hospitalización domiciliaria en ER 3.3.3. Favorecer la continuidad de los y las profesionales en ER 3.3.4. Enfermera Gestora de Casos para ER-SD 3.3.5. Acceso a los cuidados paliativos pediátricos
	3.4. Favorecer la humanización y la atención centrada en la persona	3.4.1. Adaptar diferentes proyectos de humanización del Plan Persona en las unidades de atención a las ER 3.4.2. Garantizar los apoyos a la familia y la continuidad en la atención durante el proceso diagnóstico
	3.5. Facilitar el desarrollo de intervenciones complementarias	3.5.1. Incorporar psicólogos en las unidades de ER 3.5.2. Acceso de las familias a recursos psicosociales y educativos 3.5.3. Acceso a servicios de rehabilitación, fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional y prescripción de ejercicio físico 3.5.4. Mejora de los servicios de nutrición clínica y dietética.
4. Terapias 	4.1. Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las ER	4.1.1. Facilitar a las personas con ER-SD el acceso a los tratamientos 4.1.2. Favorecer la participación de pacientes en ensayos clínicos
	4.2. Favorecer la prescripción y uso adecuado de medicamentos.	4.2.1. Promover la evaluación y el uso seguro y adecuado de los medicamentos 4.2.2. Mejorar la administración de los tratamientos en Hospitales de Día

L.E.	Proyectos	Acciones
Atención sociosanitaria, 5. educativa y laboral 	5.1. Coordinación interinstitucional para la atención a las personas con ER-SD	5.1.1 Mejorar los mecanismos de coordinación interinstitucional 5.1.2 Favorecer la comunicación y el intercambio de información 5.1.3 Optimizar la Atención Temprana
	5.2. Avanzar en la mejora de procedimientos y prestaciones de servicios sociales en el ámbito de las ER	5.2.1. Mejorar el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad y dependencia 5.2.2. Proporcionar un Servicio de Teleasistencia a Domicilio a las personas afectadas por ER que lo precisen y tengan reconocida la condición de dependencia
	5.3. Favorecer la integración de las personas con ER-SD en los centros educativos (infancia/jóvenes).	5.3.1. Plan de acogida y de atención en el centro educativo 5.3.2. Reforzar la colaboración interinstitucional (Sanidad y Educación) en el ámbito educativo 5.3.3. Dotar a los centros y/o proporcionar al alumnado con ER-SD los recursos necesarios para su integración 5.3.4. Evaluar la respuesta educativa a las ER
	5.4. Integración laboral de las personas con ER-SD	5.4.1. Realizar sesiones conjuntas entre los equipos de orientación de educación y los orientadores profesionales del ECyL para mejorar la transición a la vida laboral y adulta
	5.5. Favorecer un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes.	5.5.1. Mejorar la coordinación de los y las profesionales de la administración pública con los de las entidades sociales 5.5.2. Participación de las asociaciones de pacientes con ER-SD en los Consejos de Salud de Área
6. Investigación 	6.1. Impulsar la investigación en ER.	6.1.1. Favorecer el desarrollo de un plan de investigación y un marco presupuestario estable para la investigación en ER 6.1.2. Potenciar la realización de estudios de investigación en el ámbito de las ER 6.1.3. Apoyar la labor investigadora de los y las profesionales
	6.2. Favorecer la difusión de información sobre investigación, desarrollo e innovación en ER.	6.2.1. Incorporar dentro de los canales de comunicación de SACyL información específica de las ER 6.2.2. Difundir los resultados en salud de las investigaciones e innovaciones realizadas en el ámbito de las ER
	6.3. Promover la innovación en el ámbito de las ER.	6.3.1. Favorecer la traslación y transferencia de los resultados de investigación, facilitando la innovación en ER 6.3.2. Promover la colaboración público-privada para favorecer la innovación
7. Formación 	7.1. Favorecer la formación continua en ER en el ámbito sanitario.	7.1.1. Programa específico de formación en ER 7.1.2. Estancias formativas/ rotaciones en unidades de referencia, CSUR y otros centros especializados. 7.1.3. Acuerdos de colaboración de formación en ER 7.1.4. Metodología de trabajo sistematizada que permita el flujo de información y la formación conjunta de profesionales
	7.2. Favorecer la formación en ER con carácter interinstitucional.	7.2.1. Formación en ER orientada a los y las profesionales de educación, servicios sociales y del ámbito laboral 7.2.2. Formación específica en el ámbito educativo orientada a profesores y servicios de orientación
	7.3. Favorecer la formación de los pacientes, familiares y asociaciones.	7.3.1. Promover la formación de los pacientes y familiares 7.3.2. Planificar acciones formativas para la capacitación del tejido asociativo

Fuente: Elaboración propia

Línea estratégica 1. Información

A través de esta línea estratégica se pretende avanzar tanto en el desarrollo y mejora del RERCyL como de los sistemas de información en el ámbito de las ER, así como en la difusión de la información a los diferentes agentes de interés y a la sociedad en su conjunto.

En relación con el RERCyL se considera imprescindible progresar en la mejora de todo el proceso de captación e identificación de casos para disponer del máximo número de información validada, que asegure un mejor conocimiento epidemiológico de las ER en Castilla y León, a la vez que se promueve la difusión de esta información.

Por lo que se refiere al desarrollo de los SSII en el ámbito de las ER, se orienta especialmente en lo relativo a la mejora de la práctica clínica, la incorporación progresiva y consolidación de las nuevas tecnologías en el modelo de relación con las personas con ER-SD y sus familiares, la gestión de la información y la interoperabilidad de los sistemas.

Por último, se contempla la mejora de la información destinada tanto a los y las profesionales, los pacientes, los familiares, las asociaciones y la sociedad en su conjunto, utilizando para ello sistemas multiplataformas, entre los que se incluye el desarrollo de una App, tanto para pacientes como para profesionales. En el caso de los y las profesionales, la App se constituirá como una herramienta de apoyo a la práctica clínica, para la toma de decisión y los circuitos de derivación de los y las pacientes en el sistema sanitario.

Para ello, esta línea consta de 4 proyectos:

- Favorecer el desarrollo de la actividad del RERCyL.
- Impulsar la mejora de los sistemas de información en el ámbito de las ER.
- Diseñar una herramienta interactiva de apoyo a los y las profesionales sanitarios y mejorar el acceso de los y las profesionales a la información.
- Mejorar la información a los pacientes, los familiares, las asociaciones y la sociedad en su conjunto.

A continuación, se incluye el desarrollo de cada uno de los proyectos.

PROYECTO	1.1. Favorecer el desarrollo de la actividad del RERCyL
LÍNEA ESTRATÉGICA	1. Información
ACCIONES	

Favorecer el proceso de captación e identificación de casos de ER

- Dotar a los sistemas de información de sistemas expertos para la identificación automatizada de ER en las bases de datos del sistema sociosanitario, siempre que existan algoritmos certificados con marcado CE para ello.
- Mejorar la especificidad de la codificación de las ER, incluyendo sistemas de codificación específicos en ER (Sno-med u Orpha) en el sistema de codificación de enfermedades.
- Mejorar el acceso a las fuentes de captación de información del RERCyL.
 - Introducir en Jimena, en el apartado de diagnóstico, la posibilidad de marcar una enfermedad como rara (identificador de ER) para favorecer la comunicación de casos al RERCyL.
 - Valorar la posibilidad de introducir también una marca para los casos de sospecha diagnóstica de ER o de ER no diagnosticada.
 - Facilitar la descarga al RERCyL de fuentes de información a través de enlaces o campos específicos en Jimena (Historia Clínica de Atención Hospitalaria), trasladando también esta información a Medora (Historia Clínica de AP).
 - Favorecer la integración del RERCyL con la información de medicamentos huérfanos para permitir la interrelación o la descarga de datos de forma individualizada, una vez que se homogeneizaran las herramientas de prescripción.
- Favorecer la adecuación de la actividad de registro por parte de los y las profesionales:
 - Concienciar y formar a todos los y las profesionales que participen en el proceso diagnóstico sobre cómo registrar el diagnóstico de una ER en la Historia Clínica, para mejorar la descripción de los procesos clínicos.

1.1.2. Dar continuidad al personal de soporte al Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL)

1.1.3. Favorecer el intercambio de información con los Registros de ER de otras CCAA limítrofes con Castilla y León

1.1.4. Promover la difusión de la información del RERCyL

- Dar continuidad a la elaboración de informes periódicos sobre la situación epidemiológica de las ER.
- Facilitar a los y las profesionales interesados la situación epidemiológica de las ER de su interés.
- Colaborar con las asociaciones de pacientes para facilitarles información relevante.

PROYECTO	1.2. Impulsar la mejora de los sistemas de información en el ámbito de las ER
LÍNEA ESTRATÉGICA	1. Información
ACCIONES	

1.2.1. Favorecer el apoyo de los SSII a la práctica clínica en ER

- Impulsar el desarrollo de aplicaciones en la Historia Clínica Electrónica de AP (Medora) y de Atención Hospitalaria (Jimena) relacionadas con las ER, tales como la inclusión de un módulo específico de atención a las ER, que incorpore datos de prevalencia, árbol de decisiones, cuidados sociosanitarios, etc.
- Avanzar en la mejora de los sistemas de información para laboratorio (SIL).
 - Favorecer la coordinación de los proveedores de los SIL de las áreas de salud para garantizar la petición electrónica desde los centros de origen y el volcado en CDR para la consulta de los resultados por los clínicos.
 - Facilitar la inclusión de todos los aspectos relacionados con las ER en el futuro SIL corporativo.

1.2.2. Promover la incorporación progresiva de la tecnología en el modelo de relación con pacientes

- Llevar a cabo la digitalización de los consentimientos informados de los pacientes a través del uso de tablets.
- Avanzar en la incorporación de la teleconsulta y el telediagnóstico en el modelo de atención a las personas con ER-SD.
- Promover el control integrado de los dispositivos POCT (Point-of-Care Testing)

1.2.3. Avanzar en la gestión de la información y en la interoperabilidad de los sistemas en el ámbito de las ER

- Favorecer el soporte bioinformático con los Servicios Centrales, Unidades y en los Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) para facilitar la generación, el manejo y análisis de los datos de los equipos de alto rendimiento (ligado al desarrollo del espacio europeo de datos sanitarios).
- Garantizar el adecuado dimensionamiento de los sistemas de almacenamiento de la información genómica de los pacientes (ligado al desarrollo del espacio europeo de datos sanitarios).
- Promover la integración de la información genómica con los datos clínicos en la Historia Clínica Electrónica (ligado al desarrollo del espacio europeo de datos sanitarios).
- Facilitar la seguridad de la información, garantizando la protección de datos genómicos y la ciberseguridad.
- Favorecer la utilización secundaria y la explotación de los datos clínicos y ómicos de las ER (ligado al desarrollo del espacio europeo de datos sanitarios).
- Impulsar el desarrollo de la ciencia de datos y el Big Data para la interpretación de la información ómica.
- Avanzar en la integración en estructuras nacionales y supranacionales.
- Impulsar los aspectos relacionados con Data Sharing.

PROYECTO	1.3. Diseñar una herramienta interactiva de apoyo a los y las profesionales sanitarios y mejorar el acceso de los y las profesionales a la información
LÍNEA ESTRATÉGICA	1. Información
ACCIONES	

1.3.1. Desarrollar un sistema multiplataforma que contemple la creación de una APP interactiva (no producto sanitario) sobre ER para los y las profesionales que incorpore:

- Algoritmos de derivación atendiendo a los signos y síntomas de los y las pacientes, así como a la sospecha de una posible ER que orienten a el o la profesional sobre la toma de decisión, los recursos disponibles y el circuito de derivación, si procede. La APP tendrá en cuenta el nivel asistencial y el área de salud en el que se encuentra el profesional.
- Algoritmos de decisión para el médico de AP ante situaciones agudas que puedan presentar las ER en el caso de pacientes diagnosticados.
- Mapa de recursos y circuitos de atención en ER.

1.3.2. Acercar la información sobre ER a los y las profesionales

- Asegurar el conocimiento por parte de los y las profesionales de los protocolos de derivación y recursos disponibles en ER, tales como:
 - La Red CSUR y ERN (estructura, funcionamiento, el valor añadido en el abordaje de las ER, procedimiento de derivación de pacientes).
 - Establecer la conveniencia de incorporar la consideración de las ER en el decreto de 2a opinión médica, y canalizarla adecuadamente.
 - Dar a conocer a los y las profesionales los recursos existentes en Castilla y León para que puedan informar adecuadamente a los pacientes y familiares que necesiten acceder a ellos.
- Favorecer el acceso a los y las profesionales sanitarios a fuentes de información y recursos de ámbito nacional e internacional que puedan servir de apoyo al diagnóstico y mejorar la información a pacientes y familiares.
- Promover el desarrollo de conferencias y jornadas para difundir la evidencia científica sobre ER a los y las profesionales de la salud.
- Promover jornadas de trabajo para difundir información actualizada para los cuidados y atención de personas con ER-SD en todos los niveles de atención (interinstitucional).

Línea estratégica 2. Prevención y detección precoz

En el ámbito de la prevención y la detección precoz se considera prioritario abordar la mejora del asesoramiento genético, mejorar las capacidades de AP en el ámbito de las ER y potenciar en la medida de lo posible aspectos de carácter preventivo.

En el marco de la prevención, se pretende dar continuidad a las actividades de carácter preventivo, tales como la promoción de los hábitos de vida saludable en su relación con las ER, especialmente durante el embarazo.

Asimismo, se prevé la ampliación del número de enfermedades analizadas en el Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León lo que contribuirá a la detección precoz de un mayor número de enfermedades.

Para mejorar el asesoramiento genético es preciso avanzar hacia una estructura en red, en la que se definan los circuitos de acceso y se refuercen los recursos disponibles en este ámbito, y se potencie específicamente el asesoramiento genético preconcepcional.

También es importante mejorar la capacidad resolutoria de la AP, mejorando las competencias para el abordaje del proceso de atención de las ER-SD, y garantizando el acceso y la comunicación con los y las profesionales de las unidades y nodos de referencia de Atención hospitalaria.

En este contexto, los proyectos que se desarrollan son los siguientes:

- Favorecer la prevención en ER y mejorar el diagnóstico precoz
- Potenciar el diagnóstico y el asesoramiento genético y otras pruebas complementarias
- Aumentar la capacidad resolutoria de AP

El detalle de cada proyecto se presenta en las fichas adjuntas.

PROYECTO	2.1.Favorecer la prevención en ER y mejorar el diagnóstico precoz
LÍNEA ESTRATÉGICA	2. Prevención y detección precoz
ACCIONES	
2.1.1. Potenciar el Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León (cribado neonatal). <ul style="list-style-type: none"> ▪ Ampliar el cribado neonatal a todas las ER que puedan ser detectadas e incluidas en el Programa. ▪ Protocolizar la derivación de los pacientes para las nuevas enfermedades que se incluyan en el Programa, cuando el resultado del cribado sea positivo. 	
2.1.2. Establecer protocolos de estudios metabólicos, bioquímicos, genéticos y de anatomía patológica en caso de sospecha de ER en fetos o recién nacidos fallecidos.	
2.1.3. Fomentar los estilos de vida saludables en la población, mediante: <ul style="list-style-type: none"> ▪ Dar a conocer los estilos de vida y su influencia en las ER. ▪ Favorecer el desarrollo de hábitos de vida saludables, especialmente durante el embarazo. 	

PROYECTO	2.2.Potenciar el diagnóstico y el asesoramiento genético y otras pruebas complementarias
LÍNEA ESTRATÉGICA	2. Prevención y detección precoz
ACCIONES	

2.2.1. Reforzar la estructura en Red de apoyo a los estudios genéticos en los pacientes pediátricos impulsando el asesoramiento genético que permita la identificación de familias portadoras para establecer las adecuadas medidas de prevención

- Reforzar los RRHH en Pediatría dedicados al asesoramiento genético.
- Facilitar el acceso de las familias a los circuitos y a las consultas específicas de asesoramiento genético.

2.2.2. Favorecer la existencia de una estructura en red de apoyo a los estudios genéticos en los pacientes adultos, estableciendo los Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y los Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR) que permita integrar los recursos, protocolizando su acceso y los circuitos de derivación.

- Establecer los NAR y los EMR, reforzando los recursos tecnológicos y humanos de estas unidades.
- Incluir en el proceso diagnóstico la consulta de asesoramiento genético, apoyándose en la intervención del especialista con alta cualificación en genética clínica como referente.
- Establecer el circuito de acceso a las consultas de Asesoramiento Genético:
 - Abordar los casos favoreciendo el acceso a las pruebas diagnósticas.
 - Definir los protocolos de derivación a los NAR y EMR.
- Favorecer la relación entre las diferentes unidades de asesoramiento genético.
- Formar y/o disponer de profesionales para el asesoramiento genético.
- Garantizar el acceso a toda la información de las pruebas diagnósticas externalizadas.

2.2.3. Impulsar el Asesoramiento Genético Preconcepcional

- Asegurar la disponibilidad de consultas de calidad de asesoramiento genético.
- Favorecer el trabajo colaborativo entre las consultas de asesoramiento genético y los obstetras, para el asesoramiento genético reproductivo, el diagnóstico genético preimplantacional y el diagnóstico prenatal.
- Facilitar a las familias el asesoramiento genético para un futuro reproductivo y el acceso a las técnicas de reproducción asistida.
- Desarrollar programas de prevención específicos para evitar la transmisión de enfermedades genéticas hereditarias, que contemplen la realización del diagnóstico de portadores, identificando a personas en edad fértil que presenten factores de riesgo de padecer enfermedad genética.
- Realizar diagnóstico genético preimplantacional si se conoce la enfermedad o asesorar sobre el uso de gametos de donante para disminuir la transmisión de la enfermedad.

2.2.4. Favorecer la realización de todas las pruebas diagnósticas necesarias en cada caso

PROYECTO	2.3.Aumentar la capacidad resolutive de Atención Primaria
LÍNEA ESTRATÉGICA	2. Prevención y detección precoz
ACCIONES	

2.3.1. Ampliar y mejorar las competencias para el abordaje de las ER-SD.

- Realizar el control y seguimiento de portadores de ER.
- Favorecer la identificación de signos de alerta de ER durante los controles de salud en el niño y la niña.
- Extender el uso de guías de actuación y manuales sencillos para el diagnóstico.
- Favorecer la dispensación desde AP.

2.3.2. Consensuar el petitorio de pruebas diagnósticas desde AP.

2.3.3. Favorecer el acceso y la comunicación desde AP a los y las profesionales de referencia de los nodos o del hospital de su área de salud o en su caso, generar la figura de Médico Interconsultor en AP con capacidad de comunicación directa con los nodos asistenciales de referencia que pueda priorizar y canalizar las necesidades diagnósticas en aquellos pacientes por diagnosticar y que no presentan en ese momento enfermedad aguda.

Línea estratégica 3. Atención Sanitaria

Esta línea tiene por objeto configurar el modelo autonómico de la atención a las ER-SD, promover la humanización en el proceso de atención y mejorar el acceso y la intervención de servicios complementarios.

El abordaje de la atención a las personas con ER-SD en Castilla y León, requiere establecer e implantar el modelo de atención en adultos, dar continuidad y potenciar el modelo de atención pediátrica, así como afianzar y organizar adecuadamente la atención en las áreas de salud y el marco de relación con las unidades y nodos asistenciales de referencia.

Por lo que se refiere a la atención en adultos, es preciso definir los Nodos Asistenciales y los equipos Multidisciplinares de Referencia, así como la asignación de recursos a los mismos y la coordinación y protocolización de los circuitos con las áreas de salud. Una vez que el modelo haya sido definido, será necesaria su difusión tanto entre los y las profesionales como entre otros agentes de interés.

En cuanto a la atención a los pacientes pediátricos, se considera necesario potenciar y reforzar la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado en Enfermedades Raras, avanzar en la especialización pediátrica y definir adecuadamente el modelo de transición de los pacientes pediátricos a adultos.

Asimismo, también es necesario organizar el modelo de atención en las áreas de salud, estableciendo la estructura de coordinación entre AP y Atención Hospitalaria. En todos los casos se considera necesario favorecer la continuidad de los y las profesionales especializados en ER para asegurar la retención del conocimiento y la continuidad asistencial.

Otro aspecto importante es promover la humanización y la atención centrada en las personas con ER-SD y sus familias, debido a la severidad del pronóstico de muchas de estas enfermedades, lo que implica un sentimiento de mayor vulnerabilidad.

Igualmente, se considera que para mejorar la atención a las personas con ER-SD es necesario favorecer el acceso a servicios de carácter complementario como: atención psicológica, rehabilitación, fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional, ejercicio físico y nutrición.

- Por todo ello, los proyectos a desplegar en el marco de la línea estratégica de atención sanitaria son los que se relacionan a continuación:
- Potenciar el modelo autonómico de la atención a las ER-SD en pediatría
- Avanzar en la implementación del modelo autonómico de la atención a las ER-SD en adultos
- Afianzar el modelo de atención a las ER-SD en las áreas de salud
- Favorecer la humanización y la atención centrada en la persona
- Facilitar el desarrollo de intervenciones complementarias

La articulación de cada proyecto en acciones se presenta en las siguientes fichas.

PROYECTO	3.1. Potenciar el modelo autonómico de la atención a las ER-SD en pediatría
LÍNEA ESTRATÉGICA	3. Atención Sanitaria
ACCIONES	
3.1.1. Potenciar la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado en Enfermedades Raras de Castilla y León (DiERCyL) <ul style="list-style-type: none"> ▪ Seguir avanzando en la adecuación de los recursos humanos tanto clínicos Pediatras especializados como especialistas de Laboratorio y personal técnico con experiencia en el abordaje de las ER. ▪ Impulsar la constante implementación de los recursos tecnológicos que permitan proporcionar a los pacientes la metodología más avanzada a nivel internacional para incrementar al máximo las posibilidades diagnósticas. ▪ Favorecer una mayor disponibilidad y adecuación organizativa de los espacios hospitalarios dedicados a DiERCyL. 	
3.1.2. Favorecer la capacitación/ formación pediátrica en ER <ul style="list-style-type: none"> ▪ Designar unidades pediátricas para la atención específica de determinadas enfermedades. ▪ Favorecer el desarrollo de equipos multidisciplinares pediátricos de referencia. 	
3.1.3. Favorecer la disponibilidad de clínicos de referencia para el tratamiento de la enfermedad mental infanto-juvenil	
3.1.4. Asegurar la transición adecuada de los y las pacientes pediátricos a adulto <ul style="list-style-type: none"> ▪ Elaborar un protocolo para establecer los procedimientos de transición de los y las pacientes pediátricos a adulto. ▪ Incluir en el protocolo la realización de consultas de transición, consultas conjuntas en las que participen los y las profesionales pediátricos y los de adultos que toman el relevo en los dos niveles asistenciales de atención primaria y hospitalaria. 	

PROYECTO	3.2. Avanzar en la implementación del modelo autonómico de la atención a las ER-SD en adultos
LÍNEA ESTRATÉGICA	3. Atención Sanitaria
ACCIONES	

3.2.1. Configuración de los Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y los Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR)

- Determinar el número y la ubicación de los NAR en hospitales de alta complejidad.
- Establecer los y las profesionales adscritos a cada uno de los NAR y el marco de colaboración con los servicios y unidades implicados en los procesos de atención a las ER-SD, tanto de especialidades médicas como áreas de soporte (Laboratorio, Diagnóstico por Imagen, Farmacia, Trabajo Social, ...).
- Definir el modelo de comunicación y coordinación entre los diferentes nodos asistenciales de referencia, así como otras unidades de referencia, CSUR, etc., valorando la posibilidad de coordinar rutas asistenciales tanto en el ámbito autonómico como nacional cuando sea necesario.
- Determinar las necesidades de recursos y sistemas de información para la puesta en marcha y funcionamiento de los nodos asistenciales de referencia.
- Valorar las necesidades en Castilla y León de unidades clínicas de referencia avanzada o de EMR y establecer el modelo de relación con los NAR de aquellas que se constituyan.
- Promover la actualización y desarrollo de los últimos estándares de calidad avalados por la comunidad científica en las estructuras asistenciales de referencia, impulsando su acreditación/ certificación.

3.2.2. Establecer el modelo de coordinación con las áreas de salud

- Elaborar los procedimientos normalizados de trabajo para los tres niveles organizativos de atención, de acuerdo con la estructura de trabajo en red, los criterios de derivación y los circuitos que se definan.
- Identificar al responsable o responsables del Servicio de Medicina Interna en cada área de salud, responsable de la consulta de ER del área de salud.
- Asignar en función de las necesidades de la consulta de ER un gestor de casos para la coordinación de las interconsultas y las pruebas complementarias que puedan requerir los y las pacientes.

3.2.3. Diseñar y desplegar el plan de comunicación del modelo de atención a las ER-SD en adultos

- Dar a conocer el modelo en el ámbito de AP y AH en las diferentes áreas de salud.
 - Comunicar el modelo a las asociaciones de pacientes, otros grupos de interés y a la sociedad en su conjunto.
-

PROYECTO	3.3. Afianzar el modelo de atención a las ER-SD en las áreas de salud
LÍNEA ESTRATÉGICA	3. Atención Sanitaria
ACCIONES	

3.3.1. Establecer los protocolos de atención integral dentro del área de salud que garanticen la comunicación, la atención coordinada y continuada, así como los circuitos interdisciplinarios y de derivación a las consultas especializadas, nodos asistenciales de referencia y CSUR, teniendo en cuenta el modelo de atención autonómico establecido para las ER-SD.

- Elaborar los protocolos de forma conjunta entre AP y Atención Hospitalaria, para favorecer la coordinación entre niveles asistenciales, teniendo en consideración determinados casos específicos (determinadas enfermedades, atención en UCI y urgencias, ingresos pediátricos, ...).
- Tener en consideración en los protocolos la especificidad de las ER:
 - La situación de discapacidad o dependencia que generan en muchas personas con ER y la necesidad de atención de los cuidadores.
 - La atención y reevaluación de los pacientes sin diagnóstico.
 - La atención a la salud mental
- Adecuar los tiempos de seguimiento de los pacientes en consulta a sus circunstancias clínicas según la evolución de su enfermedad.

3.3.2. Desarrollar programas de hospitalización domiciliaria para la atención de algunas personas con ER.

3.3.3. Favorecer la continuidad de los y las profesionales formados en ER (en el ámbito pediátrico y en adultos, ámbito clínico y de laboratorio).

3.3.4. Implantar la figura del o la enfermera Gestora de Casos para ER-SD para coordinar toda la atención sociosanitaria, agilizar procedimientos y trámites y evitar duplicidades en la atención, y ser el profesional de referencia para las personas con ER-SD. Entre otras funciones se consideran:

- Valorar las necesidades de cuidados de la persona con ER-SD y sus cuidadores, elaborando un plan asistencial ajustado a estas.
- Coordinar actuaciones, gestión de citas y servicios y planificación del alta o de ingreso con otros profesionales del equipo asistencial, así como realizar interconsultas con otros servicios profesionales (trabajadoras sociales, fisioterapeuta, psicólogo...).
- Gestionar el material de apoyo y gestión de ayudas técnicas y recursos provistos desde Atención Hospitalaria, para uso en AP y/o domicilio: oxigenoterapia, ventiloterapia, nutrición enteral, quimioterapia, ayudas ortoprotésicas, etc.

3.3.5. Garantizar el acceso a los cuidados paliativos pediátricos en Castilla y León en los casos indicados, promoviendo la mejora de la calidad de la atención y su homogeneidad en todo el territorio.

PROYECTO	3.4. Favorecer la humanización y la atención centrada en la persona
LÍNEA ESTRATÉGICA	3. Atención Sanitaria
ACCIONES	

3.4.1. Adaptar diferentes proyectos del Plan Persona de Castilla y León a las Unidades, Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) y Equipos Multidisciplinares de Referencia (EMR), al menos en lo relativo a:

- Proyecto Atención a la Diversidad:
 - Subproyecto Te Acompaño para favorecer el acompañamiento de pacientes con necesidades especiales durante su ingreso o atención ambulatoria.
 - Subproyecto ASI (Atención Sanitaria Integral), para adecuar el modelo de atención de las Unidades de Referencia a las características de las personas con necesidades especiales que requieran una asistencia diferenciada e integral en el ámbito de las ER
- Proyecto Díselo Mejor:
 - Elaborar un protocolo de relación-comunicación (trato humano, normas de comunicación, uso un lenguaje sencillo, ...).
 - Establecer horarios y lugares de información adecuados para pacientes y familiares.
 - Favorecer la comunicación con pacientes pediátricos.
- Proyecto EN TU ENTORNO:
 - Impulsar y protocolizar la Hospitalización a Domicilio / Atención a Domicilio/ Cuidados Paliativos (especialmente pediátricos), para favorecer la permanencia de los y las pacientes en su entorno y evitar su ingreso, cuando clínicamente sea posible y además sea el deseo de los y las pacientes y/o familias.
- Proyecto APRENDIENDO A VIVIR MEJOR:
 - Impulsar la prescripción social por parte de los y las profesionales a las personas con ER-SD, para fomentar la adquisición de hábitos saludables y el desarrollo de actividades físicas (rutas de senderismo, paseos saludables...) promovidas por ayuntamientos, asociaciones y centros educativos, entre otros.
 - Asegurar la disponibilidad en cada Zona Básica de Salud de un mapa de recursos activos (asociaciones, organizaciones, talentos individuales, etc.) donde integrar las necesidades de las personas con ER-SD y potenciar sus habilidades.

3.4.2. Garantizar los apoyos necesarios a la familia y la continuidad en la atención durante el proceso diagnóstico

PROYECTO	3.5. Facilitar el desarrollo de intervenciones complementarias
LÍNEA ESTRATÉGICA	3. Atención Sanitaria
ACCIONES	

3.5.1. Incorporar en los equipos multidisciplinares, especialmente de las unidades de referencia, psicólogos para prestar atención psicológica a pacientes y familiares desde el momento del diagnóstico y con posterioridad según precisen

3.5.2. Implantar un modelo de atención que permita a las familias acceder a recursos psicosociales y educativos (logopedia, pedagógicos, estimulación cognitiva, entre otros) a través de la colaboración entre la comunidad profesional y las entidades de referencia.

3.5.3. Favorecer el acceso a servicios de rehabilitación, fisioterapia, logopedia, terapia

3.5.4. ocupacional y prescripción de ejercicio físico

- Disponer en cada área de atención, de recursos rehabilitadores que puedan enfocarse a los pacientes con ER-SD, estableciendo los circuitos para el acceso, así como los centros de referencia.
- Integrar profesionales de Rehabilitación, Medicina del Deporte, Fisioterapia, Logopedia y Terapia Ocupacional en los equipos multidisciplinares.
- Favorecer la coordinación de las unidades de referencia para la prestación de servicios implicados.
- Establecer un modelo de coordinación entre los diferentes profesionales e instituciones para la prescripción de ejercicio físico atendiendo a diferentes niveles: aeróbico, neuromuscular y de fuerza, equilibrio y flexibilidad/ elasticidad y respiratorio.

3.5.5. Favorecer la mejora las prestaciones de nutrición clínica y dietética asegurando su disponibilidad para los pacientes que lo requieran

Línea estratégica 4. Terapias

Con esta línea estratégica se pretende que todas las personas con ER-SD tengan acceso a los tratamientos en condiciones de equidad, para lo cual se contempla entre otras actuaciones, favorecer el conocimiento de los y las profesionales de aspectos relacionados con los tratamientos, promover que los medicamentos huérfanos de uso hospitalario sean financiados en el marco de una partida presupuestaria no descentralizada por centro hospitalario por SACYL sin que repercutan en el presupuesto hospitalario, favorecer la implantación del Plan de Abordaje de Terapias Avanzadas en el SNS en Castilla y León.

También se considera relevante favorecer la prescripción y el uso adecuado de medicamentos, promoviendo para ello el impulso de la farmacogenómica, el acceso a las guías clínicas de indicación de tratamientos y la mejora de la administración de los tratamientos en los Hospitales de Día.

Para ello, se plantean los siguientes proyectos.

- Mejorar el acceso a los tratamientos en condiciones de equidad.
- Favorecer la prescripción y uso adecuado de medicamentos.

A su vez cada uno de los proyectos se desarrollan en diferentes actuaciones que se reflejan a continuación.

PROYECTO	4.1. Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos necesarios para el tratamiento de las ER
LÍNEA ESTRATÉGICA	4. Terapias
ACCIONES	

4.1.1. Facilitar a las personas con ER-SD el acceso a los tratamientos

- Coordinar la adquisición centralizada a nivel regional de los medicamentos huérfanos de uso hospitalario que se utilicen en los hospitales públicos de Castilla y León.
- Favorecer la implantación de telefarmacia y dar continuidad a la dispensación de la medicación hospitalaria a domicilio en el ámbito de la comunidad autónoma permitiendo un mejor acceso de determinados pacientes con problemas de movilidad y/o transporte, especialmente en el ámbito rural.
- Fomentar las tareas de coordinación para la implantación y desarrollo a nivel de la CCAA del Plan de Abordaje de Terapias Avanzadas en el SNS.
- Facilitar el acceso a los productos sanitarios:
 - Continuar facilitando el acceso de determinados grupos de pacientes a productos sanitarios específicos para su enfermedad.
 - Establecer la disposición permanente a la ampliación de las prestaciones y productos que aporten un beneficio relevante en términos de salud en el marco del SNS.

4.1.2. Favorecer la participación de pacientes en ensayos clínicos

- Facilitar a los y las profesionales la información sobre ensayos clínicos con reclutamiento activo a nivel nacional.
- Facilitar el conocimiento del procedimiento de derivación a centros de referencia para la participación en ensayos clínicos.
- Impulsar el desarrollo de ensayos clínicos en el ámbito de las ER.

PROYECTO	4.2. Favorecer la prescripción y uso adecuado de medicamentos
LÍNEA ESTRATÉGICA	4. Terapias
ACCIONES	

4.2.1. Promover la evaluación y el uso seguro y adecuado de los medicamentos

- Promover iniciativas relacionadas con la evaluación de resultados en salud de los medicamentos huérfanos.
- Impulsar la farmacogenómica para favorecer el desarrollo de nuevos tratamientos basados en cada individuo, de tal forma que se prescriba el medicamento más efectivo para los y las pacientes, evitando daños potenciales.
- Favorecer el acceso o la disponibilidad de guías clínicas de indicación de tratamientos.

4.2.2. Mejorar la administración de los tratamientos en Hospitales de Día

- Fomentar la formación en ER de los y las profesionales de enfermería que trabajan
- en los hospitales de día pediátricos.
- Favorecer la adecuación de los hospitales de día para la administración de los tratamientos farmacológicos en ER.

Línea estratégica 5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral

Mediante esta línea se contempla la mejora de la atención sociosanitaria, educativa y laboral en el ámbito de la atención a las personas con ER-SD. Para ello, se pretende reforzar la coordinación interinstitucional, avanzar en determinados procedimientos y prestaciones de servicios sociales, facilitar la integración en los centros educativos, así como en el ámbito laboral y favorecer la colaboración con las asociaciones de pacientes.

En el marco de la coordinación interinstitucional, se plantea la mejora de los canales de coordinación y comunicación, entre otras actuaciones, se contempla retomar el trabajo realizado en el desarrollo del Proyecto de Atención Sociosanitaria de la Junta de Castilla y León (ARGOSS).

Con relación a los procedimientos y prestaciones en el ámbito de los servicios sociales se pretende mejorar tanto los procedimientos de valoración de la discapacidad y dependencia, como potenciar el Servicio de Teleasistencia a Domicilio para las personas con ER-SD que tengan reconocida la condición de dependencia.

En el ámbito educativo se favorece la integración de las personas con ER-SD a través de promover la inclusión en el Plan de Atención a la Diversidad de los centros escolares de un Plan de acogida y atención, estrechar la colaboración entre el ámbito sanitario y educativo, favorecer la dotación de las adaptaciones técnicas o recursos tecnológicos necesarios para la inclusión de los niños y las niñas y la evaluación de la respuesta educativa a las ER para identificar y abordar áreas de mejoras.

Por lo que se refiere a la integración laboral, se pretende reforzar la colaboración entre los ámbitos de educación y empleo para mejorar la transición laboral de las personas con ER-SD que hayan finalizado sus estudios.

Igualmente, se contempla un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes en lo relativo a mejorar la coordinación y a promover espacios de participación conjuntos.

Los proyectos que se contemplan en esta línea son los siguientes:

- Reforzar la coordinación interinstitucional para mejorar la atención a las personas con ER-SD.
- Avanzar en la mejora de procedimientos y prestaciones de servicios sociales en el ámbito de las ER.
- Favorecer la integración de las personas con ER-SD en los centros educativos (infancia/jóvenes).
- Favorecer la integración laboral de las personas con ER-SD.
- Favorecer un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes.

En las siguientes fichas se recoge el desarrollo en acciones de cada uno de los proyectos considerados.

PROYECTO	5.1.Reforzar la coordinación interinstitucional para mejorar la atención a las personas con ER-SD
LÍNEA ESTRATÉGICA	5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral
ACCIONES	

5.1.1. Mejorar los mecanismos de coordinación interinstitucional

- Establecer los cauces de colaboración con los agentes implicados en la atención a las personas con ER-SD para coordinar de forma óptima las actuaciones y recursos necesarios en la prestación de servicios a los mismos y sus familias, estableciendo o reforzando los protocolos de coordinación y los plazos de atención, en aspectos como:
 - Homogeneización de las dinámicas de coordinación entre los y las profesionales de AP y los equipos responsables de la valoración de la discapacidad.
 - Refuerzo de la coordinación entre los CEAS y el ámbito sanitario (centros de salud y hospitales) en lo relativo a intervenciones y tratamientos programados o de urgencias en personas con dependencia.
 - Refuerzo de la coordinación entre las Secciones de Protección a la Infancia y el ámbito sanitario.
- Elaborar una cartera de servicios integral adaptada a las personas con ER-SD, mediante la constitución de un grupo de trabajo de carácter interinstitucional, y establecer un procedimiento para actualizar de forma permanente la cartera de servicios de acuerdo con los recursos disponibles y las necesidades detectadas.

5.1.2. Favorecer la comunicación y el intercambio de información

- Mejorar los procesos de comunicación, estableciendo canales estandarizados, accesibles y próximos entre los diferentes organismos implicados en la atención a las personas con ER-SD.
- Mejorar el intercambio de información entre los y las profesionales sociosanitarios para la gestión compartida de los casos, a través del desarrollo de una plataforma que permita compartir la información sanidad-servicios sociales para una gestión más ágil de las prestaciones (expediente único interoperable), dando continuidad al trabajo realizado en el marco del Proyecto de Atención Sociosanitaria de la Junta de Castilla y León (ARGOSS).

5.1.3. Optimizar la Atención Temprana

- Garantizar el acceso al Servicio de Atención Temprana a los niños/as con ER y sus familias en las condiciones y plazos establecidos en Protocolo de Coordinación Interadministrativa de Atención Temprana de Castilla y León, con especial consideración en el ámbito rural.
- Avanzar en la mejora de los protocolos de coordinación entre los Servicios de Rehabilitación hospitalaria y centros de Atención Temprana, para que en la atención no se solapen intervenciones de distinta línea de manera ineficiente, favoreciendo el desarrollo de reuniones interdisciplinares con carácter regular en las que participen también profesionales de atención temprana con los responsables de la atención sanitaria.

PROYECTO	5.3.Favorecer la integración de las personas con ER-SD en los centros educativos (infancia/jóvenes)
LÍNEA ESTRATÉGICA	5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral
ACCIONES	

5.3.1. Diseñar un Plan de acogida y de atención en el centro educativo, que puede formar parte del Plan de Atención a la Diversidad.

5.3.2. Reforzar la colaboración interinstitucional (Sanidad y Educación) para:

- Orientar y asesorar a la comunidad educativa sobre las características de la enfermedad y sus implicaciones en el ámbito educativo.
- Proporcionar apoyo desde los centros sanitarios cercanos cuando sea necesario.

5.3.3. Dotar a los centros y/o proporcionar al alumnado con ER-SD de las adaptaciones técnicas o recursos tecnológicos necesarios para el desarrollo de su proceso de aprendizaje y su integración

- Establecer un mapa de necesidades que presenta el alumnado con ER-SD.
- Valorar y seleccionar los recursos personales, materiales y metodológicos para su atención que garanticen una adecuada cobertura de sus necesidades (tanto en aspectos de valoración, a través de los equipos de orientación escolar, apoyo psicológico, como en terapias específicas dentro de la escuela, tales como: pedagogía terapéutica, logopedia, fisioterapia, terapia ocupacional, integración sensorial, ...).
- Favorecer la disponibilidad de los y las profesionales sanitarios en los centros educativos en los casos que sea necesario de acuerdo con lo establecido en la legislación vigente.

5.3.4. Evaluar la respuesta educativa a las ER, mediante:

- Realizar encuestas individuales a los diferentes colectivos.
- Analizar la evolución de los recursos específicos destinados a ER.
- Identificar áreas de mejora y establecer planes de acción.

PROYECTO	5.4.Favorecer la integración laboral de las personas con ER-SD
LÍNEA ESTRATÉGICA	5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral
ACCIONES	

5.4.1. Realizar sesiones conjuntas entre los equipos de orientación de educación y los orientadores profesionales del Servicio Público de Empleo de Castilla y León (ECyL) para mejorar la transición a la vida laboral y adulta de aquellos alumnos que deseen incorporarse al mercado de trabajo, favoreciendo su acceso a la cartera común de servicios del sistema nacional de empleo¹ para mejorar su empleabilidad, tales como:

- Servicios de orientación laboral, mediante itinerarios y tutorías personalizadas dirigidos a la inserción laboral, así como acciones de acompañamiento en la búsqueda de empleo.
- Cursos de formación.

PROYECTO	5.5.Favorecer un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes
LÍNEA ESTRATÉGICA	5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral
ACCIONES	

5.4.1. Realizar sesiones conjuntas entre los equipos de orientación de educación y los orientadores profesionales del Servicio Público de Empleo de Castilla y León (ECyL) para mejorar la transición a la vida laboral y adulta de aquellos alumnos que deseen incorporarse al mercado de trabajo, favoreciendo su acceso a la cartera común de servicios del sistema nacional de empleo¹ para mejorar su empleabilidad, tales como:

- Servicios de orientación laboral, mediante itinerarios y tutorías personalizadas dirigidos a la inserción laboral, así como acciones de acompañamiento en la búsqueda de empleo.
- Cursos de formación.

PROYECTO	5.5.Favorecer un marco de colaboración con las asociaciones de pacientes
LÍNEA ESTRATÉGICA	5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral
ACCIONES	

5.5.1. Mejorar la coordinación de los y las profesionales de la administración pública con los y las profesionales sociosanitarios de las entidades sociales, estableciendo canales formales de comunicación, así como protocolos de derivación claros entre la administración y las entidades del tercer sector, y apoyar al movimiento asociativo para que pueda llevar a cabo proyectos que complementen la acción que realiza la administración.

5.5.2. Promover la participación de las asociaciones de pacientes con ER-SD en los Consejos de Salud de Área y en los de carácter social, para trasladar aspectos de mejora y propuestas de abordaje en el ámbito de las ER.

Línea estratégica 6. Investigación

Esta línea estratégica se orienta a la investigación en ER se contemplan medidas orientadas a impulsar el desarrollo de actividades de investigación, compartir el conocimiento y difundir los resultados de las investigaciones y promover la innovación.

Para impulsar la investigación en el ámbito de las ER-SD se considera necesario elaborar un plan de investigación específico en ER que contemple las prioridades de investigación autonómicas, dotar un marco presupuestario estable que permita dar continuidad a los proyectos de investigación, potenciar la investigación en determinadas áreas y apoyar a los y las profesionales que deseen llevar a cabo proyectos de investigación.

También se promueve la difusión de los resultados de investigación tanto específicamente a los y las profesionales y la comunidad científica, como a la sociedad en su conjunto.

En el ámbito de la innovación se pretende favorecer la traslación y transferencia de resultados de la investigación, así como promover la colaboración público-privada.

Para ello, se han definido los siguientes proyectos:

- Impulsar la investigación en ER.
- Favorecer la difusión de información sobre investigación, desarrollo e innovación en ER.
- Promover la innovación en el ámbito de las ER.

Promover la innovación en el ámbito de las ER

En las siguientes fichas se recogen las acciones de cada uno de los proyectos.

PROYECTO	6.1. Impulsar la investigación en ER
LÍNEA ESTRATÉGICA	6. Investigación
ACCIONES	

6.1.1. Favorecer el desarrollo de un plan de investigación y un marco presupuestario estable para la investigación en ER

- Desarrollar un plan de investigación autonómico en ER
- Determinar las líneas estratégicas de investigación en ER por parte de SACyL a medio y largo plazo.
- Dotar presupuestariamente el Plan al objeto de dar continuidad y estabilidad a las líneas de investigación en ER que se desarrollen.
- Incorporar las líneas de investigación prioritarias en ER en las convocatorias autonómicas de financiación de proyectos de investigación.
- Apoyar la actividad de los grupos y centros de investigación en ER a través de subvenciones directas.
- Incorporar un modelo de evaluación económica y de resultados en investigación.

6.1.2. Potenciar la realización de estudios de investigación en el ámbito de las ER

1) Con relación al diagnóstico:

- Fomentar la investigación aplicada al diagnóstico, hasta garantizar la equidad en el acceso de todas las personas afectadas a las pruebas diagnósticas que se requieran en cada caso.

2) Investigación de tratamientos:

- Promover la participación de los centros en los ensayos clínicos con medicamentos huérfanos.
- Incrementar la investigación en terapias avanzadas.
 - Promover la investigación de terapias alternativas para el tratamiento de ciertas ER, con pronóstico grave, para las que el tratamiento actual no es efectivo.
 - Elaborar un mapa de recursos de terapias avanzadas, así como la forma de acceso a las mismas.
- Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana y para la evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños y niñas con ER.

2) Atención y seguimiento:

- Investigación en cuidados, servicios sanitarios e impacto de las ER en las personas y en la salud pública, promoviendo la investigación para la mejora de la sospecha diagnóstica.
- Evaluación del impacto de los modelos de atención de las ER
- Realizar estudios sobre la calidad de vida de los pacientes con ER y familiares.

4) Otras acciones:

- Investigación epidemiológica mediante el RERCyL.
- Investigación etiopatogénica de ER
- Incorporar la investigación en ER en los programas de salud.
- Favorecer la provisión de incentivos para las industrias sanitaria y de biotecnología.

6.1.3. Apoyar la labor investigadora de los y las profesionales

- Fomentar e incentivar la investigación en todos los niveles asistenciales, mediante el
- apoyo y reconocimiento institucional a la labor investigadora.
- Favorecer la colaboración en red:
 - A nivel regional, entre todos los organismos de investigación tanto públicos como privados (unidades de investigación, clúster, centros de referencia, universidades, ...), favoreciendo marcos de colaboración entre centros de conocimiento.
 - A nivel nacional e internacional:
 - Favorecer la participación en proyectos e iniciativas de investigación nacionales con CSUR, otros grupos de investigación en ER del CIBERER, ...
 - Favorecer la participación de los CSUR regionales en las Redes Europeas de Referencia.
- Crear una base de datos compartida que recoja todos los pacientes con sospecha de ER que sea gestionada por un profesional experto.

PROYECTO	6.2. Favorecer la difusión de información sobre investigación, desarrollo e innovación en ER
LÍNEA ESTRATÉGICA	6. Investigación
ACCIONES	
<p>6.2.1. Incorporar dentro de los canales de comunicación de SACyL (Boletín de I+D+i, Portal de investigación, ...) a los grupos y centros de investigación, la información específica de las ER, en lo relativo a:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Convocatorias internas de SACyL. ▪ Convocatorias externas de ámbito nacional o internacional, ya sean públicas o privadas. <p>6.2.2. Difundir los resultados en salud de las investigaciones e innovaciones realizadas en el ámbito de las ER, no sólo a la comunidad investigadora, sino a todos los y las profesionales sanitarios y a la población en su conjunto.1) Con relación al diagnóstico:</p>	

PROYECTO	6.3.Promover la innovación en el ámbito de las ER
LÍNEA ESTRATÉGICA	6. Investigación
ACCIONES	
<p>6.3.1. Favorecer la traslación y transferencia de los resultados de investigación, facilitando la Innovación en el ámbito de las ER.</p> <p>6.3.2. Promover la colaboración público-privada para favorecer la innovación en sus distintas dimensiones: diagnóstica, terapéutica, tecnológica y de gestión sanitaria.</p>	

Línea estratégica 7. Formación

La línea estratégica de Formación contempla actuaciones de mejora tanto dirigidas a los y las profesionales del sector sanitario, como de otros ámbitos como educación, servicios sociales y empleo. Igualmente se consideran acciones formativas para las personas con ER-SD, los familiares y las asociaciones de pacientes.

En el marco de formación a los y las profesionales cabe destacar la necesidad de elaborar un programa específico de formación en ER de carácter estable que tenga en cuenta las necesidades formativas que puedan presentar los diferentes profesionales y el desarrollo de alianzas estratégicas para definir marcos de colaboración con otras entidades.

Igualmente, se contemplan acciones formativas de carácter transversal orientadas a los y las profesionales de otras instituciones implicadas en la atención a las ER-SD

De la misma forma, se contemplan acciones específicas de formación orientadas a las personas con ER-SD y familiares, así como a las asociaciones de pacientes.

Los proyectos en los que se articula esta línea estratégica son:

Favorecer la formación continua en ER en el ámbito sanitario.

Favorecer la formación en ER con carácter interinstitucional.

Favorecer la formación de las personas con ER-SD, familiares y asociaciones.

A su vez cada uno de los proyectos se ha desarrollado en acciones que se presentan a continuación.

PROYECTO	7.1. Favorecer la formación continua en ER en el ámbito sanitario
LÍNEA ESTRATÉGICA	7. Formación
ACCIONES	

7.1.1. Desarrollar un programa específico de formación en ER.

- Incorporar en el Plan de Formación Continua de SACyL un programa de formación en ER, que incluya entre otros los siguientes contenidos:
 - Formación específica en el abordaje integral de las ER en Castilla y León (atendiendo no solo a aspectos clínicos, sino psicosociales) dirigida a todos los y las profesionales de los diferentes niveles asistenciales y perfiles, incluyendo a los trabajadores sociales.
 - Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y hospitalaria.
 - Identificar signos y síntomas de alerta de sospecha de ER, especialmente en el ámbito pediátrico, priorizando aquellas enfermedades que disponen de tratamiento específico.
 - Dar continuidad a las acciones formativas en teratógenos.
 - Abordaje del apoyo psicológico a las personas con ER-SD y sus familias.
 - Tecnologías e innovación en ER.
 - Metodologías de investigación.
 - Competencias de humanización en el abordaje de las personas con ER-SD.
- Diseñar itinerarios formativos que tengan en cuenta entre otros aspectos: el nivel asistencial, el estamento profesional y la especialidad médica.
- Dar mayor visibilidad a las acciones formativas en ER en el Portal de Formación de SACyL.

7.1.2. Favorecer el acceso a formación de alta calidad, mediante la posibilidad de realizar estancias formativas y rotaciones a los y las profesionales tanto en unidades de referencia, como en CSUR y otros centros especializados, para optimizar el manejo de los pacientes con ER-SD, especialmente en el caso de los y las profesionales en formación para favorecer su aprendizaje y concienciación en la detección, diagnóstico y manejo de las ER.

7.1.3. Consolidar acuerdos de colaboración para el desarrollo de actividades formativas en ER.

- Estrechar la colaboración con el ámbito Universitario y los centros de Formación Profesional para el desarrollo de cursos y seminarios formativos dirigidos a estudiantes de ciencias de la salud en colaboración con los nodos asistenciales de referencia y las Universidades de Castilla y León o los centros de Formación Profesional.
- Establecer un modelo de colaboración con las sociedades científicas.
 - Desarrollar acciones formativas en colaboración con las sociedades científicas de cada especialidad.
 - Difundir los cursos de formación y herramientas online de acceso libre para los y las profesionales elaborados por las sociedades científicas, tanto en el ámbito nacional como internacional.
- Promover el desarrollo de actividades conjuntas de formación con el CREER IMSERSO y las asociaciones de pacientes, y difundir las mismas entre el personal sanitario.
- Impulsar el desarrollo de jornadas de difusión y acciones de formación estables por parte del ICSCYL – Fundación IECSCYL en el ámbito de las ER en colaboración con otras entidades público-privadas.

7.1.4. Favorecer el desarrollo de una metodología de trabajo sistematizada que permita el flujo de información y la formación conjunta entre los y las profesionales clínicos, especialmente desde los centros y unidades de referencia en ER.

PROYECTO	7.2. Favorecer la formación en ER con carácter interinstitucional
LÍNEA ESTRATÉGICA	7. Formación
ACCIONES	

7.2.1. Diseñar acciones formativas en ER orientadas a los y las profesionales de educación, servicios sociales² y del ámbito laboral

- Adaptar las acciones formativas (intensidad, contenidos, ...) atendiendo a las diferentes necesidades de los y las profesionales de cada sector y a los objetivos que se pretendan conseguir (formación más especializada y dirigida, formación básica y acciones de sensibilización).
- Diseñar los diversos itinerarios formativos para cada uno de los segmentos identificados, que además de contenidos específicos en ER, incluyan aspectos relacionados con la humanización (escucha activa, asertividad, empatía, trato, habilidades sociales, ...).

7.2.2. Específicamente en el ámbito educativo ofertar formación en lo relativo a:

- Formar a los servicios de orientación educativa para identificar las necesidades educativas del alumnado con ER-SD.
- Formar a profesores sobre la atención educativa en el aula del alumnado con ER-SD.

PROYECTO	7.3.Favorecer la formación de los pacientes, familiares y asociaciones
LÍNEA ESTRATÉGICA	7. Formación
ACCIONES	

7.3.1. Promover la formación de los pacientes, familiares y familias de acogida.

- Favorecer en el momento del diagnóstico la formación a los pacientes y familiares en el manejo diario de su enfermedad, en áreas como nutrición, fisioterapia respiratoria, etc. según el tipo de enfermedad.
- Incluir las ER en la escuela de pacientes de Castilla y León.o Desarrollar programas de formación de paciente activo.
 - Desarrollar programas de formación de paciente activo.
 - Elaborar programas de formación especializados para los cuidadores y familiares implicados en la atención de las personas con ER-SD.

7.3.2. Planificar acciones formativas para la capacitación del tejido asociativo
