

Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León - PIERCyL 2023-2027

Marzo 2023

[extracto **MARCO ESTRATÉGICO** y ANEXOS]
incluye apartado 7 y Anexo B, presentación y bibliografía

Índice

1. Presentación	2
2. Justificación del Plan	4
3. Aproximación a las enfermedades raras	7
4. Análisis de situación de las enfermedades raras en Castilla y León	9
4.1. Epidemiología	9
4.2. Datos clave y organismos responsables de la atención a las enfermedades raras	14
4.3. Formación e investigación	28
5. Análisis DAFO	34
5.1. Marco contextual, estratégico y normativo	34
5.2. Atención sanitaria	35
5.3. Coordinación intersectorial	37
5.4. SSII y registro de datos, tecnología, formación e investigación	38
6. Modelo de atención a las enfermedades raras en Castilla y León	40
6.1. Prevención y detección precoz	43
6.2. Diagnóstico	45
6.3. Tratamiento y seguimiento	49
6.4. Fin de la atención	53
6.5. Procesos de soporte y coordinación intersectorial	53
7. Marco Estratégico	56
7.1. Objetivo general	56
7.2. Objetivos específicos	56
7.3. Desarrollo estratégico	57
8. Implantación del PIERCyL	81
8.1. Modelo de despliegue y seguimiento	81
8.2. Cronograma de despliegue del PIERCyL	84
Anexos	91
Anexo A: Monitorización	91
Anexo B: Marco Estratégico	98
Anexo C: Marco normativo	109
Anexo D: Relación de proyectos de investigación en ER	117
Anexo E: Modelo regional de atención temprana en Castilla y León	119
Anexo F: Relación no exhaustiva de asociaciones de pacientes en el ámbito de las ER ...	124
Anexo G: Análisis DAFO	126
Anexo H: Relación de autores y participantes	135
Anexo I: Enfoque metodológico de definición del Plan	138
Anexo J: Acrónimos y abreviaturas	140
Anexo K: Índice de gráficos, ilustraciones y tablas	143
Anexo L: Bibliografía	145

1. Presentación

El documento que aquí se presenta constituye el esfuerzo de multitud de profesionales de diferentes perfiles y especialidades, así como de los pacientes y sus familias, y supone una pieza fundamental aglutinada en torno a la buena práctica de prestación integral de servicios a las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico, bajo el impulso político decidido de atender una necesidad recogida en el IV Plan de Salud de Castilla y León.

Las Enfermedades Raras constituyen un ámbito esencial de la Medicina Personalizada de Precisión, una Medicina centrada de forma preeminente en los y las pacientes. Desde esta premisa fundamental se planteó la creación de la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado de Enfermedades Raras en Castilla y León (DiERCyL), que ha supuesto un gran hito al permitir establecer en nuestra Comunidad un auténtico ejemplo de red colaborativa centrada en la mejora constante de la atención a los y las pacientes como razón de ser. Esta Unidad es un modelo claro de asistencia multidisciplinar y un pilar fundamental que ha vertebrado la estructura del Plan Integral.

El Plan se ha desarrollado, además, durante la pandemia de COVID-19, donde a pesar de las dificultades y del reajuste de las prioridades sanitarias, la planificación de la atención a los pacientes con este tipo de dolencias se ha mantenido en el foco de dichas prioridades.

Pocas veces hemos tenido la oportunidad de ver un documento que haya visto la luz en tan poco tiempo, impulsados por el aliciente de poder alinear todos los esfuerzos en torno a un objetivo común, el 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 enfermedades raras sin diagnóstico 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.

Para lograrlo, diferentes instituciones, a la cabeza de la cual se ha encontrado la Federación de Enfermedades Raras (FEDER) y sus veinticinco asociaciones integradas de Castilla y León, varias sociedades científicas, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER) y las Consejerías de Industria, Comercio y Empleo; de Sanidad; de Familia e Igualdad de Oportunidades y de Educación; han trabajado bajo la coordinación de la Gerencia Regional de Salud de Castilla y León para disponer de este Plan Integral de Enfermedades Raras, al que hemos denominado PIERCyL.

Y lo hemos denominado integral porque, en el PIERCyL, hemos recogido las acciones enmarcadas en proyectos que permitirán atender las necesidades, en el ámbito sanitario, sociosanitario, educativo y laboral, de las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familias. Ha de contemplarse una atención holística a todo el espectro de necesidades que han de ser atendidas, problemas que tienen su origen no solo en la dificultad en el diagnóstico y que requiere una atención por profesionales sanitarios de diferentes especialidades, sino también, en la atención a patologías - en el mayor número de casos - de carácter crónico, donde son tan importantes los cuidados como los aspectos clínico-terapéuticos. Además, el apoyo a la etapa educativa, resulta fundamental, porque la mayor parte de estas enfermedades debutan en etapas infanto-juveniles y, posteriormente, el soporte en el ámbito laboral, tanto a los pacientes como a sus familias, es imprescindible para favorecer la conciliación con la labor sobreañadida que generan estas dolencias.

Con este Plan queremos expresar un compromiso, el de asumir la necesidad de seguir avanzando en la mejora asistencial completa de este complejo grupo de enfermedades, tanto en el ámbito diagnóstico como terapéutico, el de cuidar el entorno social, laboral y educativo de nuestros pacientes y su entorno vital. En definitiva, tienen en sus manos un plan que comparte el denominador común de todo nuestro trabajo como administración responsable, centrado en las personas y para las personas, hecho con la cabeza y con el corazón.

Alejandro Vázquez Ramos
Consejero de Sanidad

Castilla y León, 9 de marzo de 2023.

7. Marco Estratégico

7.1 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**.*

7.2 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 y favoreciendo 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 presente 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 beneficien a los pacientes, así como con otras estructuras y grupos de investigación de ámbito nacional e internacional.

7

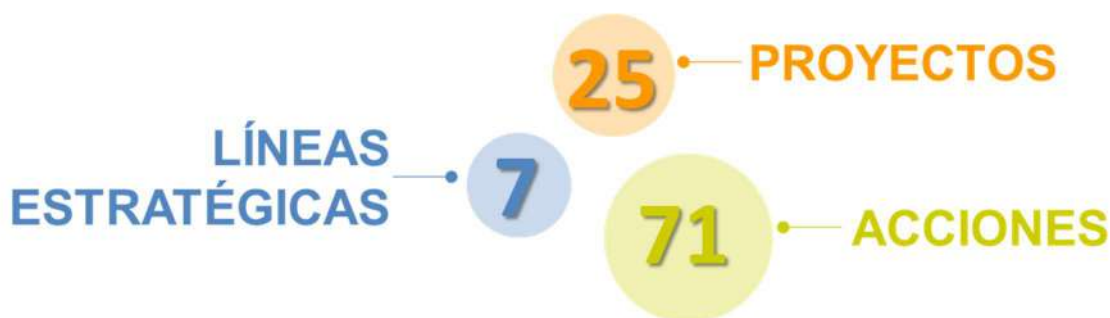
Información y formación

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.

7.3 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.

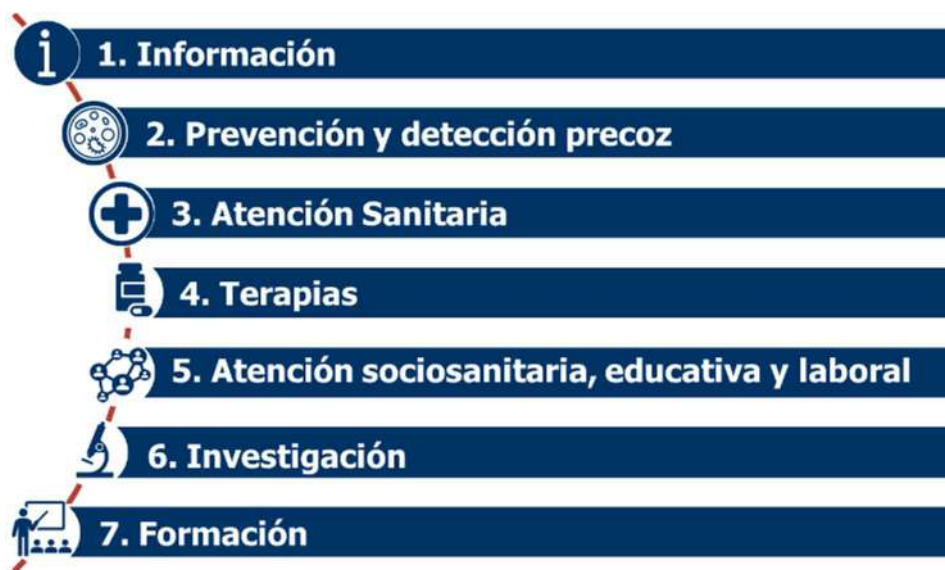
Ilustración 8. Desarrollo estratégico del PIERCyL



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 en 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. Favorecer el apoyo de 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

L.E.	Proyectos	Acciones
	2.3 Aumentar la capacidad resolutiva 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
	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
Atención socio sanitaria, 2. 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

L.E.	Proyectos	Acciones
	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.	6.2.3. Favorecer la traslación y transferencia de los resultados de investigación, facilitando la innovación en ER 6.2.4. Promover la colaboración público-privada para favorecer la innovación
	7.1. Favorecer la formación continua en ER en el ámbito sanitario.	7.1.1. Programa específico de formación en EREstancias 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. Formación 	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

7.3.1. 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 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	
1.1.1. Favorecer el proceso de captación e identificación de casos de ER.	
<ul style="list-style-type: none"> • 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 (Snomed u Orpha) en el sistema de codificación de enfermedades. • Mejorar el acceso a las fuentes de captación de información del RERCyL. <ul style="list-style-type: none"> ○ 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: <ul style="list-style-type: none"> ○ 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.	
<ul style="list-style-type: none"> • 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.	
<ul style="list-style-type: none"> • 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). <ul style="list-style-type: none"> ○ 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.	
<ul style="list-style-type: none"> • 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.	
<ul style="list-style-type: none"> • 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 (EEDS)). • Garantizar el adecuado dimensionamiento de los sistemas de almacenamiento de la información genómica de los pacientes (ligado al desarrollo del EEDS) • Promover la integración de la información genómica con los datos clínicos en la Historia Clínica Electrónica (ligado al desarrollo del EEDS) • 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 EEDS). • 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	
<p>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:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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. <p>1.3.2. Acercar la información sobre ER a los y las profesionales.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Asegurar el conocimiento por parte de los y las profesionales de los protocolos de derivación y recursos disponibles en ER, tales como: <ul style="list-style-type: none"> ○ 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). 	

Proyecto	1.4. Mejorar la información a los pacientes, los familiares, las asociaciones y la sociedad en su conjunto
Línea estratégica	1. Información
Acciones	
<p>1.4.1. Facilitar a los pacientes y sus familiares la información relevante sobre ER que favorezca su acceso a una atención integral y de calidad, en todas las etapas de su enfermedad, pero especialmente en el momento del diagnóstico, a través de:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Protocolizar el proceso de información en consulta por el profesional médico. • Disponer de folletos informativos sobre ER. • Facilitar la información relativa a la 2ª opinión médica de acuerdo con los supuestos contemplados en la normativa vigente. 	

- Favorecer la derivación a los trabajadores sociales sanitarios del hospital y/o centro de salud para ofrecer información sobre recursos sociales y otros.
- Favorecer la disponibilidad de toda la información de interés sobre ER (centros de atención, directorio de asociaciones de pacientes, información sobre trámites, información sobre normativa, fuentes acreditadas de información, flujos y circuitos de atención, descarga de recursos, enlaces webs a otras fuentes de recursos tanto nacionales como internacionales,...) en un formato multiplataforma, accesible tanto desde un espacio específico en el Portal Salud de la Consejería de Sanidad como a través de una App interactiva (no producto sanitario), e incluir en el desarrollo multiplataforma el acceso al enlace web de asociaciones de FEDER.

1.4.2. **Establecer mecanismos de contacto y cooperación con las asociaciones de pacientes de ER.**

- Dar a conocer a los y las profesionales, los pacientes y sus familias la relación de asociaciones de pacientes que existen, así como los servicios y recursos que ofrecen.
- Incrementar la presencia de las asociaciones en charlas, sesiones, cursos, talleres, etc.
- Transmitir información a las asociaciones de pacientes sobre los circuitos de acceso y los flujos asistenciales mediante trípticos informativos.
- Apoyar con recursos a las entidades que promuevan campañas de información y sensibilización a la sociedad.

1.4.3. **Desarrollar un plan de sensibilización dirigido a la ciudadanía en general que incorpore:**

- Campañas de sensibilización acerca de las ER-SD.
- Actuaciones de trabajo conjunto con los medios de comunicación.
- Difusión de actuaciones a seguir para la mejora de la calidad de vida de las personas con ER-SD.

7.3.2. **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 resolutive 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	<p>Potenciar el Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León (cribado neonatal).</p> <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	<p>Establecer protocolos de estudios metabólicos, bioquímicos, genéticos y de anatomía patológica en caso de sospecha de ER en fetos o recién nacidos fallecidos.</p>
2.1.3	<p>Fomentar los estilos de vida saludables en la población, mediante:</p> <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	<p>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.</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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	<p>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.</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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: <ul style="list-style-type: none"> ○ 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 preconcepcional.
- 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	
<p>2.3.1 Ampliar y mejorar las competencias para el abordaje de las ER-SD.</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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. <p>2.3.2 Consensuar el petitorio de pruebas diagnósticas desde AP.</p> <p>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.</p>	

7.3.3. 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	
<p>3.1.1. Potenciar la Unidad de Referencia Regional de Diagnóstico Avanzado en Enfermedades Raras de Castilla y León (DiERCyL).</p> <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. <p>3.1.2. Favorecer la capacitación/ formación pediátrica en ER.</p> <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 pediátricas a adulto.

- Elaborar un protocolo para establecer los procedimientos de transición de los y las pacientes pediátricas 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 implemetación 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).	<ul style="list-style-type: none"> • 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.	<ul style="list-style-type: none"> • 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.	<ul style="list-style-type: none"> • 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.	<p>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 autónomo establecido para las ER-SD.</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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: <ul style="list-style-type: none"> ○ 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.	<p>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:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Valorar las necesidades de cuidados de la persona con ER-SD y sus cuidadores, elaborando un plan asistencial ajustado a éstas. • 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.	<p>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:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Proyecto Atención a la Diversidad: <ul style="list-style-type: none"> ○ 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 ocupacional y prescripción de ejercicio físico. <ul style="list-style-type: none"> • 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.

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

7.3.4. 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	
<p>4.1.1 Facilitar a las personas con ER-SD el acceso a los tratamientos.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Dar continuidad y facilitar la difusión de información y el conocimiento de los y las profesionales de aspectos de interés con relación a los tratamientos, tales como: <ul style="list-style-type: none"> ○ Los procedimientos de derivación de pacientes a unidades de referencia en Castilla y León y en otras CCAA. ○ Las vías de acceso en situaciones especiales a los medicamentos. ○ Herramientas de información on-line sobre medicamentos para el tratamiento de las ER. • 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: <ul style="list-style-type: none"> ○ 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.	<ul style="list-style-type: none"> • 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.	<ul style="list-style-type: none"> • 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.

7.3.5. 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.	
<ul style="list-style-type: none"> • 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: <ul style="list-style-type: none"> ○ 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.	
<ul style="list-style-type: none"> • 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.	
<ul style="list-style-type: none"> • 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	5.2 Avanzar en la mejora de procedimientos y prestaciones de servicios sociales en el ámbito de las ER
Línea estratégica	5. Atención sociosanitaria, educativa y laboral
Acciones	
5.2.1 Mejorar el procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad y dependencia.	
<ul style="list-style-type: none"> • Crear un grupo de trabajo inter-consejerías (Sanidad y Familia e Igualdad de Oportunidades) para diseñar documentos e informes que agilicen los procedimientos de reconocimiento del grado de discapacidad y dependencia. • Consensuar la emisión de modelos oficiales de informes de Salud que faciliten y agilicen la aplicación de los baremos para la valoración del grado de discapacidad y el grado de dependencia. • Favorecer el acceso a los procedimientos de solicitud de los grados dependencia y discapacidad. 	
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.	

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:	
<ul style="list-style-type: none"> • 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.	
<ul style="list-style-type: none"> • 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:
	<ul style="list-style-type: none"> • 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.

7.3.6. 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

¹ Para acceder a la cartera común de servicios del sistema nacional de empleo es necesario estar inscrito o inscribirse como demandante de empleo.

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.

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	<p>Favorecer el desarrollo de un plan de investigación y un marco presupuestario estable para la investigación en ER.</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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	<p>Potenciar la realización de estudios de investigación en el ámbito de las ER.</p> <p>1) Con relación al diagnóstico:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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. <p>2) Investigación de tratamientos:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Promover la participación de los centros en los ensayos clínicos con medicamentos huérfanos. • Incrementar la investigación en terapias avanzadas. <ul style="list-style-type: none"> ○ 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. <p>3) Atención y seguimiento:</p>

- 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 de Castilla y León 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	
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:
	<ul style="list-style-type: none"> • Convocatorias internas de SACyL. • Convocatorias externas de ámbito nacional o internacional, ya sean públicas o privadas.
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.

Proyecto	6.3 Promover la innovación en el ámbito de las ER
Línea estratégica	6. Investigación
Acciones	
6.3.1	Favorecer la traslación y transferencia de los resultados de investigación, facilitando la Innovación en el ámbito de las ER.

6.3.2 Promover la colaboración público-privada para favorecer la innovación en sus distintas dimensiones: diagnóstica, terapéutica, tecnológica y de gestión sanitaria.

7.3.7. 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.	
<ul style="list-style-type: none"> • Incorporar en el Plan de Formación Continua de SACyL un programa de formación en ER, que incluya entre otros los siguientes contenidos: <ul style="list-style-type: none"> ○ 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 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. 	

	<ul style="list-style-type: none"> • 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. <ul style="list-style-type: none"> • 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. <ul style="list-style-type: none"> ○ 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. <ul style="list-style-type: none"> • 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:

² Incluyendo a los y las profesionales de atención directa de los centros de protección.

- 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	
7.3.2 Promover la formación de los pacientes, familiares y familias de acogida.	<ul style="list-style-type: none"> • 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. <ul style="list-style-type: none"> ○ 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.
7.3.3 Planificar acciones formativas para la capacitación del tejido asociativo.	

Anexo B: Marco Estratégico

B.1. Ámbito Internacional

En el año 2021, la Asamblea General de la Organización de las Naciones Unidas (ONU) aprobó de forma unánime por sus 193 miembros la primera Resolución para “**Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias**”. La Resolución además de los aspectos relacionados con la salud, evidencia que el abordaje de las personas que viven con una ER debe ser una prioridad dentro de los objetivos establecidos para avanzar en la plena implementación de la Agenda 2030 para el Desarrollo Sostenible. Además, también pone énfasis en la importancia de la educación de calidad inclusiva y equitativa, el acceso a un trabajo digno y la necesidad de lograr la igualdad de género e insta a los estados miembros a poner fin a la discriminación y la estigmatización y a crear una sociedad más inclusiva [34].

La Unión Europea viene considerando desde hace años a las ER como un área relevante de actuación en el ámbito de la salud pública (ver Ilustración 12).

Ilustración 12. Marco estratégico y normativo de la UE con relación a las ER

01	Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999 – 2003)
02	Reglamento sobre medicamentos huérfanos del Parlamento Europeo y del Consejo de la Unión Europea (16 de diciembre de 1999)
03	Las enfermedades raras: un reto para Europa (11 de noviembre de 2008)
04	Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (8 de junio de 2009)
05	Directiva 2011/24/UE relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza (9 de marzo de 2011)
06	Informe de ejecución de la Comunicación de la Comisión «Las enfermedades raras: un reto para Europa» y de la Recomendación del relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (5 de septiembre de 2014)

Fuente: Unión Europea.

Los objetivos estratégicos que se plantea actualmente la Unión Europea con relación a las ER son mejorar el acceso de los pacientes al diagnóstico, la información y la atención, así como favorecer el intercambio de conocimientos e información entre los pacientes y los y las profesionales.

Para ello está impulsando los siguientes elementos clave:

I. Redes Europeas de Referencia (*European Reference Networks – ERNs*)

Las ERNs son redes de centros de referencia y prestadores de asistencia sanitaria que se organizan a nivel transfronterizo para que los y las profesionales asistenciales e investigadores puedan intercambiar experiencias, así como compartir conocimientos y recursos en el marco de la Unión Europea. Su objetivo es hacer frente a enfermedades complejas, raras o de baja prevalencia, las cuales precisan un tratamiento altamente especializado y una alta concentración de conocimientos y recursos [35].

A través de las ERNs se ofrece la posibilidad de dar acceso a pacientes y profesionales de la medicina de toda la UE al mejor conocimiento especializado utilizando para ello una plataforma informática específica. [35].

Las 24 ERNs existentes se pusieron en marcha en el año 2017, formando parte de ellas en el año 2022 casi 1.500 unidades hospitalarias altamente especializadas [36]. España contaba en

el año 2022 con 110 unidades/CSUR, de 36 centros de 10 Comunidades Autónomas, que están participando en las 24 ERN, como miembros de pleno derecho [37].

II. Plataforma Europea para el registro de enfermedades raras (EU RD Platform)

La Plataforma se crea para hacer frente a la fragmentación de los datos sobre ER existentes en los diferentes registros en toda Europa. Su objetivo es proporcionar a los investigadores, proveedores de atención médica, pacientes y responsables políticos un instrumento coherente para mejorar el conocimiento, el diagnóstico y el tratamiento de las ER. A través de la Plataforma se favorece la búsqueda de datos sobre registros de ER y el intercambio de los mismos. Además, se establecen normas a nivel de la UE para la recogida y el intercambio de estos datos [38].

III. Apoyo a la definición y codificación

La Unión Europea colabora con Orphanet en la definición, codificación y catalogación de las ER que lleva a cabo, aportando financiación desde la puesta en marcha del Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras (1999-2003) [39].

IV. Medicamentos huérfanos

Para favorecer el acceso de los pacientes con ER a los tratamientos, en el año 1999 se aprobó el **Reglamento sobre medicamentos huérfanos del Parlamento Europeo y del Consejo de la Unión Europea**. A través de este Reglamento se establece un procedimiento centralizado para la designación de medicamentos huérfanos, a la vez que se establecen incentivos para promover su investigación, desarrollo y comercialización [5].

En el año 2020, de acuerdo con la **Estrategia farmacéutica para Europa 2020**, se llevó a cabo una revisión de la legislación relativa a los medicamentos para las ER y para los niños y niñas con el objetivo de mejorar el marco terapéutico y abordar las necesidades no satisfechas a través de incentivos más personalizados en 2022 [40]. Durante los años 2021 y 2022, la Comisión Europea está analizando los impactos de futuras opciones políticas para actualizar el marco legal sobre medicamentos para ER [41].

V. Investigación sobre ER

A través de los programas marco de investigación e innovación, la Unión Europea ha apoyado el desarrollo de actividades de investigación en el ámbito de las ER. Así, en el marco del Séptimo Programa Marco y Horizonte 2020 en el ámbito de las ER, se han llevado a cabo más de 440 proyectos multinacionales de investigación para los que se han destinado más de 2.400 millones de euros [36]. El nuevo programa Horizonte Europa 2021-2024 continuará apoyando la investigación en el ámbito de las ER, las cuales aparecen específicamente recogidas en el segundo pilar relativo a Desafíos Mundiales y Competitividad Industrial Europea dentro del clúster de salud [42].

VI. Desarrollo de estrategias nacionales para la atención a las ER

Adicionalmente, la Unión Europea promueve la elaboración de planes y estrategias nacionales para las ER, así como, el empoderamiento de las organizaciones de pacientes.

VII. Consideración de las ER en otras estrategias

Del mismo modo, el desarrollo del marco estratégico a nivel europeo para el abordaje de otro tipo de cuestiones o desafíos que afecten a la población también tienen impacto sobre las necesidades específicas que presentan las personas con ER-SD.

- **Programa UEproSalud (EU4Health) 2021-2027**

El Programa EU4Health se establece tras la pandemia COVID-19 y pretende alcanzar 4 objetivos generales: 1) Mejorar y fomentar la salud en la Unión; 2) Hacer frente a las amenazas transfronterizas para la salud; 3) Mejorar los medicamentos, los productos sanitarios y los productos pertinentes para la crisis; 4) Reforzar los sistemas sanitarios, su resiliencia y la eficiencia de los recursos [43]. Para ello, se prevé invertir 5.300 millones de euros en precios corrientes [44].

Entre las acciones que la UE subvenciona en el marco de este programa figuran:

- El apoyo a acciones orientadas a grupos vulnerables, como las acciones dirigidas a garantizar la asistencia sanitaria básica a los pacientes con enfermedades crónicas o raras.
- El apoyo a la creación de nuevas redes europeas de referencia para la atención a las ER complejas y de baja prevalencia, así como el fomento de la colaboración entre las redes europeas de referencia para el abordaje de las necesidades multisistémicas derivadas de las enfermedades de baja prevalencia y las ER y favorecer la creación de redes transversales entre distintas especialidades y disciplinas.

- **Estrategia Europea de Datos**

Actualmente la Comisión Europea está impulsando la **Estrategia Europea de Datos** a través de la cual se propone la creación de un espacio de datos de salud europeo que contenga los registros sanitarios digitalizados con el objetivo de contribuir a mejorar el tratamiento de las principales enfermedades crónicas, como las ER, a la vez que se favorece el acceso a los servicios sanitarios de calidad en condiciones de igualdad a todas las personas [45].

- **NextGenerationEU**

El Plan de recuperación para Europa, NextGenerationEU, es un instrumento de carácter temporal que tiene por objeto contribuir a reparar los daños económicos y sociales causados por la pandemia COVID-19 en la Unión Europea, estableciendo para ello un fondo de recuperación de más de 800.000 millones de euros [46].

Organismos internacionales relevantes en el ámbito de las ER

- **Orphanet**

Orphanet es un consorcio en el que participan más de 40 países de todo el mundo y de Europa, cuyos objetivos principales son los siguientes:

- Favorecer una mayor visibilidad de las ER en el ámbito de la salud y la investigación, para lo cual ha desarrollado una nomenclatura única que asigna un único código Orpha a cada ER. Esta nomenclatura está alineada con las principales terminologías (CIE, SNOMED-CT, ...) y supone un paso hacia la interoperabilidad de las bases de datos.
- Facilitar información de calidad sobre las ER, así como conocimientos especializados garantizando un acceso equitativo a todos los agentes interesados.
- Mejorar la generación del conocimiento sobre ER mediante la colaboración con expertos de todo el mundo para el desarrollo y organización de los datos científicos en la base de datos de Orphanet.

Orphanet ofrece una amplia gama de servicios de libre acceso. Estos servicios incluyen un inventario de ER (y una clasificación correspondiente), una enciclopedia, un listado de medicamentos huérfanos, un directorio de recursos especializados (información sobre centros expertos, laboratorios clínicos, proyectos de investigación...), guías para la atención médica y la práctica clínica, un boletín de noticias bimensual, una colección de informes, una plataforma con conjuntos de datos y la Ontología Orphanet de ER (vocabulario estructurado).

- **Consortio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC)**

El IRDiRC es una iniciativa de colaboración que surge en el año 2011, entre la Comisión Europea y los Institutos Nacionales de Salud de EE.UU. para avanzar en el desarrollo de nuevas terapias y de medios diagnósticos de las ER.

Actualmente, el Consorcio está integrado por 60 organizaciones de todo el mundo, en el que están representados empresas, organizaciones, asociaciones de pacientes y científicos especializados en el ámbito de las ER.

Para el periodo 2017 a 2027 el IRDiRC se ha propuesto alcanzar los siguientes objetivos globales:

- Alcanzar en el plazo máximo de un año el diagnóstico correcto de la ER, siempre y cuando ésta sea conocida e investigar de forma coordinada a nivel global los casos de las personas sin diagnóstico.
- Desarrollar 1000 nuevas terapias, en su mayor parte para enfermedades que no dispongan de tratamientos aprobados.
- Elaborar metodologías para la evaluación del impacto de los diagnósticos y los tratamientos en pacientes con ER.

- **Rare Diseases International (RDI)**

Es una alianza mundial de organizaciones impulsadas por los pacientes que trabajan juntos para promover la equidad para todas las personas que viven con una ER.

Los principales objetivos que persigue la alianza son que las ER sean una prioridad política a nivel internacional, y representar a las personas que viven con una ER y sus familias en las instituciones y foros internacionales, así como favorecer la capacidad de los miembros de RDI mediante el intercambio de conocimientos, la creación de redes y el desarrollo de acciones conjuntas.

- **Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (ALIBER)**

El 18 de octubre de 2013, en Totana, Murcia, en el marco del Primer Encuentro de Enfermedades Raras impulsado por FEDER, se constituyó ALIBER, una red conformada por más de 600 organizaciones de pacientes con enfermedades raras de 17 países de Iberoamérica.

ALIBER da visibilidad a las enfermedades poco frecuentes y representa a las personas que las padecen en Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales. Asimismo, crea un espacio de colaboración conjunta para compartir conocimientos y buenas prácticas en las áreas sociosanitaria, educativa y laboral.

- **EURORDIS – Rare Diseases Europe**

Está integrada por 995 organizaciones de pacientes procedentes de 74 países cuyo objetivo es mejorar la calidad de vida de las personas que conviven con una ER en Europa. EURORDIS es miembro de RDI y lleva a cabo actuaciones con el objetivo de reivindicar entre otros aspectos: fortalecer los grupos de pacientes, considerar las ER una prioridad de salud pública; concienciar a la sociedad y a las instituciones nacionales e internacionales; mejorar el acceso a la información, el tratamiento y la atención sanitaria, promover buenas prácticas; incentivar la investigación; desarrollar medicamentos huérfanos y tratamientos.

B.2. Ámbito nacional y autonómico

En el año 2009, se aborda por primera vez el marco estratégico de las ER en el ámbito nacional con la publicación de la **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud** [8]. La Estrategia desarrolla 7 líneas estratégicas, que se han concretado en 24 objetivos específicos y diferentes recomendaciones de actuación.

Ilustración 13. Líneas Estratégicas de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS (2009)

1 Información sobre enfermedades raras	Pretende mejorar la información sobre enfermedades raras y recursos existentes para su atención, así como avanzar en el conocimiento de la epidemiología de las enfermedades raras (a través de los registros sanitarios) para planificar políticas sanitarias adecuadas y trabajar en el desarrollo de un sistema de clasificación y codificación de enfermedades raras.
2 Prevención y detección precoz	Su objetivo es desarrollar acciones de prevención primaria en aquellas enfermedades raras en las que sea posible y favorecer el acceso de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes a servicios especializados con el objetivo de mejorar su diagnóstico y su detección precoz.
3 Atención sanitaria	Persigue prestar unos cuidados integrales y de calidad a pacientes con enfermedades raras mediante una atención integral continuada y coordinada entre los diferentes niveles asistenciales.
4 Terapias	Promover la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos y garantizar el acceso equitativo en todo el territorio nacional, tanto a estos medicamentos como a los productos sanitarios y coadyuvantes indicados en el tratamiento de las enfermedades raras. Igualmente, favorecer el acceso a las terapias avanzadas incentivando la investigación, el desarrollo y la autorización de estos productos, así como facilitar el acceso a servicios de atención temprana, rehabilitación y logopedia de forma continuada.
5 Atención sociosanitaria	Avanzar en la atención sociosanitaria proporcionando un sistema integral de cuidados y una continuidad asistencial a los pacientes.
6 Investigación	Favorecer la transferencia de resultados de la investigación a la práctica clínica, al diagnóstico y al desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas.
7 Formación	Llevar a cabo una estrategia formativa que comprenda la formación de pregrado, postgrado y continuada con contenidos específicos de enfermedades raras

Fuente: Estrategias de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS. Año 2009.

Dos años después de la aprobación de la Estrategia, el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad llevó a cabo una evaluación de la misma, que establecía la necesidad de realizar una actualización de la Estrategia al objeto de reformular parte de sus objetivos y de los indicadores de evaluación [47]. En base a esta evaluación, se lleva a cabo la actualización de la Estrategia la cual mantiene las 7 líneas estratégicas, pero lleva a cabo una redefinición de los objetivos y recomendaciones: La **actualización de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud** se aprueba por el el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud en el año 2014 [8]. En el año 2022 el Ministerio de Sanidad se ha comprometido a realizar una evaluación de la estrategia.

El **Plan de Choque para la Ciencia y la Innovación: hacia una economía basada en el conocimiento** del Gobierno de España aprobado en el año 2020, preveía el desarrollo de 17 medidas durante los años 2020 y 2021. El Plan se estructuraba en 3 ejes, uno de los cuales era el de Investigación e Innovación en Salud, en el que se contemplaba la elaboración de una Estrategia Española de Medicina Personalizada para la prevención y el tratamiento de enfermedades. La Estrategia tenía un presupuesto de 77,3 millones de euros, y constaba de 6 planes específicos: big data salud, medicina genómica, I+D+i en terapias avanzadas, medicina predictiva, formación en medicina de precisión e internacionalización en medicina personalizada [48]. En este contexto, en el año 2020 se aprueba la convocatoria pública de investigación para la creación de la **IMPACT (Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología)**, destinando en ese momento 25,8 millones como parte de las acciones que se incluyeron en el Plan de Choque para la Ciencia y la Innovación. IMPACT contempla el desarrollo de tres programas: Medicina Predictiva, Ciencia de Datos y Medicina Genómica, los cuales están estrechamente relacionados.

En el año 2021, se publica la **Estrategia de Salud Digital del Sistema Nacional de Salud**, con el objetivo de abordar la transformación digital de manera armónica y coordinada en el ámbito sanitario [49]. La Estrategia establece 4 objetivos estratégicos centrados en las personas, los procesos, los datos y la innovación. Además, contempla 3 líneas estratégicas y 10 áreas de intervención.

Ese mismo año, el Gobierno de España articula el **Plan de recuperación, transformación y resiliencia** que aprovecha los fondos Next Generation EU para su financiación. El despliegue del Plan pretende acelerar la recuperación económica y social tras la crisis de la COVID-19 y lograr incrementar la capacidad de crecimiento a medio y largo plazo. El Plan contempla diferentes Proyectos Estratégicos para la Recuperación y Transformación Económica (PERTE) a través de los cuales se persigue impulsar grandes iniciativas que contribuyan a la transformación de la economía española. En este contexto se ha definido el PERTE para la salud de vanguardia, el cual tiene entre sus objetivos: favorecer el desarrollo de terapias avanzadas y otros fármacos innovadores para la curación de entre otras enfermedades, las enfermedades neurodegenerativas como la ELA; impulsar la transformación digital de la asistencia sanitaria en atención primaria y comunitaria; y el desarrollo de la medicina genómica.

Instituto de Salud Carlos III

En el año 1986 se creó el Instituto de Salud Carlos III, que es el organismo público de investigación biomédica y salud pública del Gobierno responsable de fomentar y coordinar la investigación biomédica a nivel nacional, así como de ofrecer servicios científico-técnicos sanitarios y biomédicos del SNS, y de disponer de programas de formación en salud pública, gestión sanitaria y dirección científica.

Entre otras funciones, el ISCIII presta diferentes servicios en el marco de la investigación, asume la gestión de las actividades de la Acción Estratégica en Salud (AES) englobada en el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2021-2023 y es responsable del programa de Evaluación, Acreditación y Seguimiento de los Institutos de Investigación Sanitaria (IIS).

Como parte de la estructura del ISCIII, se ha creado el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), siendo sus principales objetivos avanzar en la investigación y diagnóstico de las personas con ER sin diagnóstico, desarrollar terapias para enfermedades y tumores raros, así como, progresar en la identificación de los determinantes de estas enfermedades.

El IIER mantiene un marco de colaboración con organismos internacionales como el IRDiRC y la Red Internacional de Enfermedades Raras no diagnosticadas (UDNI). Además, coordina la Red Europea de Biobancos de Enfermedades Raras (EuroBioBank) y participa en el Programa Conjunto Europeo sobre Enfermedades Raras (EJP RD).

Entre las actividades científico-técnicas que desarrolla el IIER figura el Programa de casos de enfermedades raras sin diagnóstico – SpainUDP, el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras y el Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER).

Además, el IIER mantiene 9 líneas de investigación experimental y traslacional en el ámbito de las ER.

El IIER tiene una unidad funcional de Investigación sobre Anomalías Congénitas. La unidad alberga un programa de investigación clínico-epidemiológica sobre defectos congénitos y cuenta con dos servicios de información sobre teratógenos, uno orientado a profesionales de la salud y otro a la población en general. Adicionalmente, el IIER dispone de una Unidad de Diagnóstico Genético que ofrece una cartera de servicios en este ámbito para el diagnóstico de diferentes enfermedades genéticas.

El ISCIII promovió la creación del Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) el cual tiene por objeto favorecer el desarrollo de la investigación de excelencia en Biomedicina y Ciencias de la Salud que se lleva a cabo en el SNS y en el Sistema de Ciencia y Tecnología.

El CIBER consta de 13 áreas temáticas de Investigación, una de las cuales es el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). El CIBERER pretende servir de referencia, coordinar e impulsar la investigación sobre las ER a nivel nacional, para lo cual mantiene una estructura de colaboración en red integrada por 62 grupos de investigación. Actualmente el CIBERER cuenta con 7 programas de investigación sobre: 1) Medicina Genómica Traslacional; 2) Programa de Medicina Mitocondrial y Metabólica Hereditaria; 3) Enfermedad Neurológica; 4) Medicina Pediátrica y del Desarrollo; 5) Patología Neurosensorial; 6) Programa de Medicina Endocrina; 7) Cáncer Hereditario, Enfermedades Hematológicas y Dermatológicas.

Centros, servicios y unidades de referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud

Los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud prestan cobertura asistencial en todo el territorio nacional, en aquellos casos en que la atención de una enfermedad o grupos de enfermedades requiera de un elevado nivel de especialización que solo sea posible alcanzar mediante ciertos volúmenes de actividad, o sea necesaria alta tecnología para su prevención, diagnóstico y tratamiento o porque se trate de ER que por su baja prevalencia sea necesaria la concentración de casos para una adecuada atención.

En el ámbito de las ER, los CSUR son claves para la atención de los pacientes, ya que concentran la experiencia y el conocimiento en el abordaje de determinadas ER, centralizan la innovación y disponen de los recursos humanos técnicos y estructurales para su atención.

Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) y registros autonómicos

El Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) se crea en el año 2015 con el objeto de proporcionar a nivel nacional información epidemiológica sobre las ER, su incidencia y prevalencia, así como facilitar información y proveer indicadores básicos sobre las mismas. Previamente, la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS recogía como objetivo la necesidad de disponer de la información epidemiológica que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación para lo cual recomendaba la creación tanto del registro estatal como de los registros autonómicos. Iniciativas anteriores, como el proyecto REPIER (2003-2006) y el proyecto Spain-RDR (2012-2015) ya habían favorecido que la mayor parte de las comunidades autónomas hubieran desarrollado sus propios registros de enfermedades cuando se creó el ReeR [50].

Para llevar a cabo la implementación del ReeR se constituyó un grupo de trabajo (GT-ReeR) integrado por representantes de los registros autonómicos, el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), el Ministerio de Sanidad y por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (Federación ASEM). Este grupo de trabajo es el responsable de definir el modelo de información; elaborar y actualizar el manual de procedimientos del ReeR; valorar la incorporación de ER al registro; y definir la difusión de resultados [50].

El listado de ER de vigilancia obligatoria para todos los registros autonómicos se revisa y amplía anualmente por el GT-ReeR. En el año 2022 este listado aglutinaba a las siguientes ER:

Ilustración 14. ER de vigilancia obligatoria en el ReeR



Fuente: Registro estatal de enfermedades Raras. Año 2022.

Finalmente, en el año 2021, tras seis años de trabajo, el ReeR publicó su primer informe epidemiológico para el periodo 2010-2018 [51].

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) IMSERSO

En el año 2009 con el objetivo estratégico de conseguir una mejor atención para las personas que tienen ER se crea el CREER en Burgos, como un recurso público de ámbito estatal perteneciente al Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO)

El CREER IMSERSO presta tanto servicios de referencia como servicios de atención directa. Los servicios de referencia son recursos especializados en la investigación, el estudio y el conocimiento de las ER, así como en la formación de los y las profesionales y en la gestión del conocimiento, difusión de buenas prácticas y asesoramiento técnico. Asimismo, a través de los servicios de atención directa el equipo multidisciplinar del centro presta una atención especializada, de carácter sanitario, psicológico, social y educativo, con el objetivo de que las personas con ER-SD alcancen el máximo grado de autonomía e integración social que mejore su calidad de vida, así como la de sus cuidadores.

Con relación a los servicios de atención directa, en el año 2022 el CREER IMSERSO ha puesto en funcionamiento un nuevo Programa Integral para la Promoción de la Autonomía en Enfermedades Raras (Pipap). El Pipap es un servicio de estancias temporales en régimen residencial dirigido a personas con ER-SD, familiares y cuidadores. El Pipap está basado en el modelo de atención integral centrada en la persona (AICP) y pretende entre otros objetivos promover la vida independiente y la mayor autonomía de las personas con ER-SD; fomentar la autoestima y la capacidad de comunicación; y dotar a los familiares y cuidadores de herramientas para evitar la sobrecarga y aumentar la calidad del cuidado.

Estrategias autonómicas en el ámbito de las ER

Las comunidades autónomas que han elaborado específicamente su propia estrategia en el ámbito de las ER han seguido el marco de actuación establecido en la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS. En concreto, las estrategias que se han definido a nivel autonómico son las siguientes (por orden de menor a mayor antigüedad):

- Galicia: Estrategia Galega en Enfermedades Raras 2021/2024.
- Extremadura: Plan Integral de Enfermedades raras de Extremadura 2019-2023 (2º plan).
- Murcia: Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia. 2018.
- Navarra: Plan de Mejora en la Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras en Navarra. 2017.

- Comunidad de Madrid: Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid. 2016-2020.
- Andalucía: Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras. 2008-2012.

B.3. Castilla y León

Sanidad

En el año 2013, la Consejería de Sanidad (SACyL) elabora la **Estrategia de Atención al Paciente Crónico en Castilla y León**, que establece un modelo de atención integral a los pacientes con enfermedades crónicas, a través del cual se pretende dar una respuesta ajustada a sus necesidades y mejorar sus resultados en salud y calidad de vida [52].

Un año más tarde, se crea el **Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León (RERCyL)** como un sistema especial de información epidemiológica para la recogida de datos y la clasificación de los casos de las enfermedades raras de la población residente y/o que recibe asistencia sanitaria en Castilla y León [9]. Entre los fines del RERCyL está el mantenimiento de un censo actualizado de personas con ER, así como conocer la incidencia y la prevalencia de las ER en Castilla y León.

Posteriormente, desde la Consejería de Sanidad (SACyL) se ha seguido impulsando la mejora de la atención de las personas con ER. Así, el **IV Plan de Salud de Castilla y León Perspectiva 2020**, establece dentro de sus objetivos generales “Implantar un modelo de atención para dar una respuesta ordenada y uniforme a las enfermedades poco frecuentes o raras en Castilla y León” (objetivo general 21) y “Mejorar la atención a personas con otros problemas de salud: enfermedades neurodegenerativas y enfermedad mental” (objetivo general 22). Dentro del objetivo general 21 se contemplan 3 objetivos específicos relativos a: Avanzar en prevención y detección precoz (objetivo específico 66); Proporcionar una atención sanitaria integral a los pacientes con enfermedades poco frecuentes o raras (objetivo específico 67); e Impulsar el conocimiento, la información, la formación y educación y la investigación sobre enfermedades poco frecuentes o raras en Castilla y León (objetivo específico 68). De igual forma, como parte del objetivo general 22, establece “Mejorar la atención a las personas con enfermedades neurodegenerativas en Castilla y León” (objetivo específico 69) [53].

La Comunidad también cuenta con un **Plan de Cuidados Paliativos de Castilla y León. 2017-2020**, que vertebrará la atención de los cuidados paliativos en las diferentes áreas de salud, impulsando un modelo asistencial centrado en AP con el apoyo de la Atención Hospitalaria. El Plan tiene como objetivo aliviar el sufrimiento y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias [54].

En el año 2018, SACyL publica la **Estrategia Regional de Atención al Paciente Oncológico en Castilla y León -Estrategia ONcyl-**, la cual pretende avanzar en la mejora de los procesos de atención a los y las pacientes oncológicas en Castilla y León, proponiendo para ello un atención global y multidisciplinar con el objetivo de disminuir la incidencia y la morbimortalidad del cáncer en y obtener mejores resultados en salud [55].

Con el objetivo de promover la humanización en el ámbito de la asistencia sanitaria la Consejería de Sanidad (SACyL), publicó en el año 2021 el **Plan Persona**, orientado tanto a pacientes y familiares como a profesionales [56].

Servicios Sociales

En el ámbito de la atención temprana (orientada a menores de 0 a 6 años y a sus familias) en Castilla y León se produce un avance significativo en el año 2010 con el Decreto 53/2010 de Castilla y León, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la atención temprana en Castilla y León y la Ley 16/2010, de 20 de diciembre, de servicios sociales de Castilla y León. A raíz de este desarrollo normativo, en el año 2011 se pone en marcha el **Plan de mejora del Servicio Público de atención temprana**, el cual se articula a través de dos líneas estratégicas: avanzar en el proceso de implementación de prácticas centradas en la familia y en los entornos

y promover la coordinación interadministrativa y la cooperación con el Tercer Sector para la creación de una Red de Atención Temprana y otros apoyos a los menores y sus familias [57].

En el año 2014, se aprueba la **instrucción nº 2/14/69 de la Gerencia de Servicios Sociales de Castilla y León** para el funcionamiento del servicio de atención temprana en las actuales Unidades de valoración de las gerencias territoriales de servicios sociales. Adicionalmente se establece un seguimiento sistemático de la atención temprana en Castilla y León. El resultado de estas evaluaciones periódicas pone de manifiesto una mejora progresiva y un funcionamiento más homogéneo de este servicio en todas las provincias [57].

El **Protocolo de Coordinación Interadministrativa en materia de atención temprana** se aprueba en 2015, y su objetivo es favorecer la coordinación e intercambio de información entre los y las profesionales del ámbito sanitario, educativo y social, en las distintas fases del proceso: detección y derivación, valoración de necesidades de atención temprana, intervención y seguimiento, a fin de asegurar la continuidad y la complementariedad de la atención desde una perspectiva integral. En el marco de este protocolo, en el año 2017 se desarrolló un documento consensuado entre Servicios Sociales y Educación para mejorar la transición de los niños y las niñas y las familias al sistema educativo garantizando la continuidad de los cuidados [57].

La Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades aprueba en el año 2017, el **Plan Estratégico de Igualdad de Oportunidades para las personas con discapacidad 2016/2020**, el cual se fundamenta en un modelo centrado en las necesidades de las personas, en función de su proyecto de vida, desde una perspectiva integral. El Plan estructura los ejes estratégicos en torno a dos perspectivas [58]:

- Perspectiva micro: la persona y sus familias, que contempla 6 ejes estratégicos orientados al desarrollo de proyectos de vida basados en itinerarios personalizados de inclusión en su entorno próximo.
- Perspectiva macro: incluye medidas de impacto social agrupadas en 5 ejes estratégicos.

En el año 2021, se aprueba el **Plan Estratégico de los Servicios Sociales de Castilla y León 2022-2025**, el cual contempla 4 ejes sectoriales y 8 líneas estratégicas. Entre las actividades que se establecen está la implantación de la historia social, la reducción de los plazos para la resolución de las solicitudes de dependencia hasta alcanzar un tiempo promedio inferior a los 90 días, la aprobación de un nuevo plan de igualdad de oportunidades para las personas con discapacidad, así como el desarrollo e implementación de un sistema asistido por profesionales para rehabilitación cognitiva y de rehabilitación física online [59].

Educación

Dentro del ámbito educación, la Consejería de Educación aprobó en el año 2017, el **II Plan de Atención a la Diversidad en la Educación de Castilla y León 2017-2022**, mediante el cual se pretende seguir avanzando en la educación inclusiva con el objetivo de que el alumnado pueda alcanzar el máximo desarrollo posible de sus capacidades personales. Para ello, el Plan establece 6 líneas estratégicas, entre las que figura la promoción de la cultura inclusiva en centros educativos; la mejora de los procesos de prevención, detección de las necesidades educativas del alumnado e intervención temprana; el fomento de la participación de la familia y la sociedad en los centros educativos, el refuerzo y apoyo de las líneas de investigación, innovación y evaluación pedagógica como estrategia que estimule el desarrollo de prácticas eficaces e inclusivas e impulse la mejora de las competencias profesionales docentes como parte de un sistema educativo de calidad [60].

Empleo

En el marco laboral, la **III Estrategia Integrada de Empleo, Formación Profesional, Prevención de Riesgos Laborales e Igualdad, Corresponsabilidad y Juventud en el Empleo, 2021-2024**, es la herramienta de planificación y coordinación de las políticas activas de empleo que se van a desarrollar a medio plazo, de forma integral e integrada, por parte de la Administración Autonómica. Dentro de los 4 planes que se enmarcan en esta estrategia, se encuentra el **Plan de Empleo de Castilla y León 2021-2024**, el cual marca las directrices de las

políticas activas de empleo de la Comunidad. Entre los objetivos, figura el apoyo a los colectivos con mayores dificultades de empleabilidad, entre los que se encuentran las personas con discapacidad.

Igualdad de Oportunidades

En el ámbito de la igualdad de oportunidades entre hombres y mujeres, en Castilla y León se han elaborado planes de igualdad desde el año 1994. Actualmente, está vigente el **Plan Estratégico de Igualdad de Género 2022-2025** [61]. Este Plan tiene como misión convertirse en un instrumento fundamental para conseguir que Castilla y León se articule como una sociedad igualitaria, donde el género no condicione ni determine los niveles de logro y las oportunidades de la ciudadanía y donde no exista espacio para la discriminación ni la violencia.

Anexo L: Bibliografía

- [1] Posada de la Paz M, Alonso Ferreira V, Bermejo Sánchez E, Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, 2016.
- [2] FEDER, «Observatorio sobre enfermedades raras. Análisis de la realidad del colectivo sin diagnóstico,» 2019.
- [3] EURORDIS, «At a crossroads for improving patients' access to treatments: learning from the past, looking to the future,» October 2020. [En línea]. Available: <https://www.eurordis.org/at-a-crossroads-for-improving-patients-access-to-treatments-learning-from-the-past-looking-to-the-future/>.
- [4] Plaza F, «Investigación, telemedicina y salud digital en enfermedades raras,» *newsRARE*, vol. 6, nº 3, pp. 190-191, 2021.
- [5] Parlamento Europeo y Consejo de la Unión Europea, «Reglamento (CE) No 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos,» *DO L 18 de 22.1.2000*, p. 1.
- [6] Comisión de las Comunidades Europeas. Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones., «Las enfermedades raras: un reto para Europa,» Bruselas, 11.11.2008. COM(2008) 679 final.
- [7] Consejo de la Unión Europea, «Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras,» 2009/C 151/02, 2009.
- [8] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014».
- [9] Comunidad autónoma de Castilla y León, «Orden SAN/113/2014, de 18 de febrero, por la que se crea el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León. (RERCyL),» *BOCyL*, nº 41, 28 de febrero de 2014.
- [10] Comisión Europea, «Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes 1999-2003,» 1999.
- [11] Harari S, Humbert M, «Ultra-rare disease: an European perspective,» *Eur Respir Rev*, vol. 29, nº 156, pp. 1-2, 2020.
- [12] Mestre-Ferrándiz J, Iniesta M, Trapero-Bertran M, Espín J, Brosa M, «Análisis de la evolución en el acceso a los medicamentos huérfanos en España,» *Gac Sanit*, vol. 34, nº 2, pp. 141-149, 2020.
- [13] EURORDIS, «Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease. A Rare Barometer survey,» May 2017.
- [14] FEDER, «Observatorio sobre Enfermedades Raras. Análisis de la realidad del colectivo sin diagnóstico,» 2019.
- [15] Observatorio de Enfermedades Raras (FEDER), «Informe. Análisis de la realidad del colectivo sin diagnóstico,» 2019.
- [16] Consejería de Sanidad. Dirección General de Salud Pública. Junta de Castilla y León, «Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León. Memoria Anual 2021,» 2021.

- [17] Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad. Dirección General de Salud Pública, Informe epidemiológico de enfermedades raras de Castilla y León 2021. Informe RERCyL 2021, Febrero 2022.
- [18] González-Lamuño D, García Fuentes M, «Enfermedades raras en pediatría,» *An. Sist. Sanit. Navar.* , vol. 31, nº Supl. 2, pp. 21-29, 2008.
- [19] Ministerio de Sanidad. Informes, Estudios e Investigación, «Informe sobre alcohol, embarazo y trastorno del espectro alcohólico fetal (TEAF),» 2021.
- [20] Junta de Castilla y León. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, Guía de Intervención Breve para Evitar el Consumo de Alcohol y Tabaco en las Mujeres Embarazadas.
- [21] Jefatura del Estado, «Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida,» *BOE*, nº 126, 27/05/2006.
- [22] Bustamante-Aragonés A, Fernández E, Pecina A, «Guía de buenas prácticas en diagnóstico genético,» *Medicina Reproductiva y Embriología Clínica*, nº 3, pp. 104-111, 2016.
- [23] FEDER , Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 2016-2017, 2018.
- [24] Ministerio de Sanidad, «Informe evolución de la financiación y fijación de precio de los medicamentos huérfanos en el SNS (2016-2021),» Febrero 2022.
- [25] Gol Montserrat J, Pi Corrales G (coordinadores), Libro blanco de las enfermedades raras en España, Fundación Gaspar Casal, 2018.
- [26] Abdalla F, Zozaya N, «Terapias avanzadas y enfermedades raras: elementos esenciales para la promoción de un acceso más ágil y equitativo al mercado,» *NewsRare*, 16 de noviembre de 2021.
- [27] Fillat C, del Río M, Martínez-Santamaría L, Bueren JA, «Terapias avanzadas en enfermedades raras,» *ARBOR Ciencia, Pensamiento y Cultura*, vol. 194, nº 789, 2018.
- [28] FEDER, «Abordaje de las enfermedades raras en discapacidad y dependencia,» 2021.
- [29] López Anierte MC, Chicano Saura G, «La integración laboral y social de colectivos especialmente vulnerables: personas con enfermedades raras, personas con enfermedades mentales y mujeres con discapacidad,» *Futuro del Trabajo: Trabajo decente para todos*, nº 3 (marzo), 2017.
- [30] Junta de Castilla y León, «Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas,» 2021.
- [31] Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad. Dirección General de Salud Pública, «Ficha de Proceso. Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León,» 2022.
- [32] Bayés R, Carpintero H, Casado de Frías E et al., «Documentos de la Fundación Belén. Diagnóstico Humanizado,» Ministerio de Sanidad y Consumo, 2002.
- [33] Montañana Pérez MT, «Papel de la fisioterapia en las enfermedades raras,» *AELMHU*, 2019.
- [34] Organización de Naciones Unidas, «Resolución A/RES/76/132. Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias,» 5 de enero de 2022.

- [35] Comisión Europea, «Trabajar para pacientes con enfermedades raras, de baja prevalencia y complejas,» 2017.
- [36] Comisión Europea, «Rare diseases,» 2022. [En línea]. Available: https://ec.europa.eu/health/non-communicable-diseases/steering-group/rare-diseases_es#documents.
- [37] Ministerio de Sanidad, «España cuenta ya con más de cien unidades en las Redes Europeas de Referencia,» 2022. [En línea]. Available: <https://www.sanidad.gob.es/gabinete/notasPrensa.do?id=5621>.
- [38] Comisión Europea, «Plataforma Europea de Registro de Enfermedades Raras (EU RD Platform),» [En línea]. Available: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/aim-of-the-platform_en.
- [39] Orphanet, «Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos,» [En línea]. Available: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=ES&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUORPHANET_PARTNER.
- [40] Comisión Europea, «Estrategia farmacéutica para Europa 2020».
- [41] Comisión Europea, «Public Health,» 2022. [En línea]. Available: https://ec.europa.eu/health/consultations/impact-assessment-eu-legislation-medicines-rare-diseases-and-paediatric-medicines_en.
- [42] European Commission, «Horizon Europe Strategic Plan (2021 – 2024),» 2021.
- [43] Parlamento Europeo y Consejo de la Unión Europea, «Reglamento (UE) 2021/522 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 24 de marzo de 2021, por el que se establece un programa de acción de la Unión en el ámbito de la salud («programa UEproSalud») para el período 2021-2027,» 2021.
- [44] Comisión Europea, «UEproSalud 2021-2027 – Una visión de una Unión Europea más sana,» 2022. [En línea]. Available: https://ec.europa.eu/health/funding/eu4health-2021-2027-vision-healthier-european-union_es.
- [45] Comisión Europea, «Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Una Estrategia Europea de Datos,» COM (2020) 66 final.
- [46] Comisión Europea, «Plan de recuperación para Europa,» 2022. [En línea]. Available: https://ec.europa.eu/info/strategy/recovery-plan-europe_es.
- [47] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud,» 2013.
- [48] Gobierno de España, «Plan de choque para la ciencia y la Innovación: hacia una economía basada en el conocimiento,» 2020.
- [49] Ministerio de Sanidad, «Estrategia de Salud Digital del Sistema Nacional de Salud,» 2021.
- [50] Vicente E, Ardanaz E, Ramalle-Gómara E, et al, «Vigilancia de las enfermedades raras en España: el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR),» *Rev Esp Salud Pública*, vol. 25, 2021.
- [51] Ministerio de Sanidad., «Informe ReeR 2021. Situación de las Enfermedades Raras en 2010 – 2018. Primer informe epidemiológico del ReeR,» 10 de septiembre de 2021.

- [52] Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad, «Estrategia de Atención al Paciente Crónico en Castilla y León».
- [53] Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad, «IV Plan de Salud de Castilla y León Perspectiva 2020,» 2016.
- [54] Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad, «Plan de Cuidados Paliativos de Castilla y León 2017-2020,» 2017.
- [55] Junta de Castilla y León - Consejería de Sanidad, «Estrategia regional de atención al paciente oncológico en Castilla y León,» 2018.
- [56] Junta de Castilla y León. Consejería de Sanidad, «Plan Persona,» 2021.
- [57] Pérez Rico R, López Sacristán A A, Pérez Sánchez I, «El servicio público de atención temprana de Castilla y León: una apuesta por el apoyo a los proyectos de vida de las familias,» Fundación CASER.
- [58] Junta de Castilla y León, «Plan Estratégico de Igualdad de Oportunidades para las personas con discapacidad 2016/2020,» BOCyL, nº 29, 2016.
- [59] Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, «Acuerdo 150/2021, de 23 de diciembre, de la Junta de Castilla y León, por el que se aprueba el Plan Estratégico de los Servicios Sociales de Castilla y León 2022-2025, «Acuerdo 150/2021, de 23 de diciembre, de la Junta de Castilla y León, por el que se aprueba el Plan Estratégico de los Servicios Sociales de Castilla y León 2022-2025,» Boletín Oficial de Castilla y León Número 249, 28/12/2021.
- [60] Consejería de Educación de Castilla y León, «Acuerdo 29/2017, de 15 de junio, de la Junta de Castilla y León, por el que se aprueba el II Plan de Atención a la Diversidad en la Educación de Castilla y León 2017 - 2022,» BOCyL, nº 115, 2017.
- [61] Jefatura de Estado, «Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica,» BOE, nº 274, 15 de noviembre de 2002.
- [62] Jefatura de Estado, «Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios,» BOE, nº 178, 27 de julio de 2006.
- [63] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización».
- [64] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud,» BOE, nº 270, 11 de noviembre de 2006.
- [65] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Orden SCO/3422/2007, de 21 de noviembre, por la que se desarrolla el procedimiento de actualización de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud,» BOE, nº 285, p. 48677 a 48682, 28 de noviembre de 2007.
- [66] Ministerio de Sanidad y Política Social, «Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales,» BOE, nº 174, 20/07/2009.
- [67] Jefatura del Estado, «Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública,» BOE, 240, de 5 de octubre de 2011.

- [68] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación».
- [69] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Orden SCO/1730/2005, de 31 de mayo, por la que se crean y suprimen ficheros de datos de carácter personal gestionados por el Departamento,» *BOE*, nº 138, de 10 de junio de 2005, páginas 19987 a 19989 .
- [70] Comunidad Autónoma de Castilla y León, «Orden SAN/233/2013, de 4 de abril, por la que se crea el fichero automatizado de datos de carácter personal denominado «Registro poblacional de enfermedades raras de Castilla y León - ENRA»,» *BOCyL*, nº 74/201, 18 de abril de 2013.
- [71] Jefatura del Estado, «Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia,» *BOE*, nº 299, 2006.
- [72] Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, «Orden Fam/824/2007, de 30 de abril, por la que se regula el procedimiento para el reconocimiento de la situación de dependencia y del derecho a las prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia».
- [73] Jefatura del Estado, «Ley Orgánica 14/2007, de 30 de noviembre, de reforma del Estatuto de Autonomía de Castilla y León,» *BOE*, nº 288, 01/12/2007.
- [74] Consejería de Administración Autonómica de Castilla y León, «Decreto 53/2010, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la. Boletín Oficial de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 236, 9 de diciembre de 2010.
- [75] Comunidad Autónoma de Castilla y León, «Ley 16/2010, de 20 de diciembre, de servicios sociales de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 244, 21/12/2010.
- [76] Comunidad Autónoma de Castilla y León, «Ley 2/2013, de 15 de mayo, de Igualdad de Oportunidades para las Personas con Discapacidad,» *BOE*, nº 135, 6 de junio de 2013.
- [77] Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, «Decreto 58/2014, de 11 de diciembre, por el que se aprueba el Catálogo de Servicios Sociales de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 239, 12 de diciembre de 2014.
- [78] Comunidad Autónoma de Castilla y León, «Decreto-ley 9/2020, de 10 de sept, por el que se adoptan medidas extraordinarias de apoyo a las personas y familias para la at domiciliaria de menores, personas dependientes o con discapacidad que deban guardar confinamiento dom a causa de la COVID 19,» *BOE*, nº 188, 11/09/2020.
- [79] Jefatura del Estado, «Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre, por la que se modifica la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación,» *BOE*, nº 340, 30 de diciembre de 2020.
- [80] C. d. Educación, «Orden EDU/1152/2010, de 3 de agosto, por la que se regula la respuesta educativa al alumnado con necesidad específica de apoyo educativo escolarizado en el segundo ciclo de Educación Infantil, EP, ESO, Bachillerato y y Enseñanzas de Educación Especial,» *BOCYL*, nº 156, 13 de agosto de 2010.
- [81] Consejería de Educación, «• Decreto 37/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo de la educación infantil en la Comunidad de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 190, 30 de septiembre de 2022.

- [82] Consejería de Educación, «• Decreto 38/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo de la educación primaria en la Comunidad de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 190, 30 de septiembre de 2022.
- [83] Consejería de Educación, «• Decreto 39/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo de la educación secundaria obligatoria en la Comunidad de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 190, 30 de septiembre de 2022.
- [84] Consejería de Educación, «• Decreto 40/2022, de 29 de septiembre, por el que se establece la ordenación y el currículo del bachillerato en la Comunidad de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 190, 30 de septiembre de 2022.
- [85] Consejería de Economía y Hacienda de Castilla y León, «Orden EYH/1546/2021, de 15 de diciembre, por la que se regulan medidas dirigidas al alumnado escolarizado en centros educativos no universitarios de la Comunidad de Castilla y León que presenta necesidades sanitarias o socio sanitarias,» *BOCyL*, nº 249, Martes, 28 de diciembre de 2021.
- [86] Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, «Real Decreto 1539/2003, de 5 de diciembre, por el que se establecen coeficientes reductores de la edad de jubilación a favor de los trabajadores que acreditan un grado importante de minusvalía,» *BOE*, nº 304, 20/12/2003.
- [87] Ministerio de Trabajo e Inmigración, «Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre, por el que se desarrolla el artículo 161 bis de la Ley General de la Seguridad Social en cuanto a la anticipación de la jubilación de los trabajadores con discapacidad en grado igual o superior al 45 por ciento,» *BOE*, nº 307, de 22/12/2009.
- [88] Ministerio de Trabajo e Inmigración, «Real Decreto 1148/2011, de 29 de julio, para la aplicación y desarrollo, en el sistema de la Seguridad Social, de la prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave,» *BOE*, nº 182, 30/07/2011.
- [89] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social,» *BOE*, nº 289, 03/12/2013.
- [90] Ministerio de Hacienda y Función Pública, «Orden HFP/688/2017, de 20 de julio, por la que se establecen las bases comunes que regirán los procesos selectivos para el ingreso o el acceso en cuerpos o escalas de la Administración General del Estado,» *BOE*, nº 174, 22/07/2017.
- [91] Comunidad Autónoma de Castilla y León, «Decreto 83/2008, de 23 de diciembre, por el que se regula el acceso de las personas con discapacidad al empleo público, a la provisión de puestos de trabajo y a la formación en la Administración de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 251, 30/12/2008.
- [92] Junta de Castilla y León. Servicios Sociales de Castilla y León, «Informe de seguimiento Atención Temprana 2020,» 2020. [En línea]. Available: <https://serviciosociales.jcyl.es/web/es/informes-seguimiento-atencion-temprana.html>.
- [93] Consejería de Educación, «Orden EDU/362/2015, de 4 de mayo, por la que se establece el currículo y se regula la implantación, evaluación y desarrollo de la educación secundaria obligatoria en la Comunidad de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 86, 8 de mayo de 2015.
- [94] Consejería de Educación, «Orden EDU/363/2015, de 4 de mayo, por la que se establece el currículo y se regula la implantación, evaluación y desarrollo del bachillerato en la Comunidad de Castilla y León,» *BOCyL*, nº 86, 8 de mayo de 2015.

- [95] SacyL, «Portal del medicamento. CAFCYL,» [En línea]. Available: <https://www.saludcastillayleon.es/portalmedicamento/es/cafcyl/cafcyl>. [Último acceso: 2022].
- [96] EURORDIS, «La voz de los Pacientes con Enfermedades Raras en Europa. "En la encrucijada para mejorar el acceso de los pacientes a los tratamientos: aprendiendo del pasado, mirando hacia el futuro",» 14/10/2020. [En línea]. [Último acceso: 2022].
- [97] FEDER, «Enfermedades raras en cifras,» [En línea]. Available: <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/enfermedades-raras-en-cifras>. [Último acceso: 2022].
- [98] EURORDIS, «Enfermedades raras sin diagnóstico,» [En línea]. Available: <https://www.eurordis.org/es/content/enfermedades-raras-sin-diagnostico>. [Último acceso: 2022].