

## Anexo: Marco Estratégico

### Ámbito Internacional

En el año 2021, la Asamblea General de la Organización de las Naciones Unidas (ONU) aprobó de forma unánime de 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, 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.

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 1).

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

**Ilustración 1. Marco estratégico y normativo de la UE con relación a las ER**

**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 la compartición 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.

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.

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. 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.

#### **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.

### **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).

### **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.

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. 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.

### **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. 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.

### **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 problemáticas 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. Para ello, se prevé invertir 5.300 millones de euros en precios corrientes.
- 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.

- **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.

### **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).

#### **Consorcio 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 esta 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, 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.

### **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**. La Estrategia desarrolla 7 líneas estratégicas, que se han concretado en 24 objetivos específicos y diferentes recomendaciones de actuación.

#### **Ilustración 2. Líneas Estratégicas de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS (2009)**

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

<b>1 Información sobre enfermedades raras</b>	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.
<b>2 Prevención y detección precoz</b>	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.
<b>3 Atención sanitaria</b>	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.
<b>4 Terapias</b>	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.
<b>5 Atención sociosanitaria</b>	Avanzar en la atención sociosanitaria proporcionando un sistema integral de cuidados y una continuidad asistencial a los pacientes.
<b>6 Investigación</b>	Favorecer la transferencia de resultados de la investigación a la práctica clínica, al diagnóstico y al desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas.
<b>7 Formación</b>	Llevar a cabo una estrategia formativa que comprenda la formación de pregrado, postgrado y continuada con contenidos específicos de enfermedades raras.

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. 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 Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud en el año 2014. 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. 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. 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 o 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

objetivo 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.

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.

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

1. Ataxia de Friedreich	12. Esclerosis Lateral Amiotrófica
2. Atrofia Muscular Espinal Proximal	13. Fenilcetonuria
3. Complejo Esclerosis Tuberosa	14. Fibrosis Quística
4. Displasia Renal	15. Hemofilia A
5. Distrofia Miotónica de Steinert	16. Osteogénesis Imperfecta
6. Enfermedad de Fabry	17. Síndrome de Angelman
7. Enfermedad de Gaucher	18. Síndrome de Beckwith Wiedemann
8. Enfermedad de Huntington	19. Síndrome de Goodpasture
9. Enfermedad de Niemann Pick	20. Síndrome de Marfan
10. Enfermedad Rendu-Osler-Weber	21. Síndrome de Prader Willi
11. Enfermedad de Wilson	22. Síndrome de X Frágil

### **Ilustración 3. 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.

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: Estratexia 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.

## **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**, en la cual 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.

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. 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).

La Comunidad también cuenta con un **Plan de Cuidados Paliativos de Castilla y León. 2017-2020**, que vertebría 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.

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 disminuir la incidencia y la morbimortalidad del cáncer en y obtener mejores resultados en salud.

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.

### **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.

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.

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.

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:

- 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.

## **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 e intervención temprana de las necesidades educativas del alumnado; el fomento de 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.

## **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 planteles 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 Castilla y León ha elaborado planes de igualdad desde el año 1994. Actualmente, está vigente el **Plan Estratégico de Igualdad de Género 2022-2025**. 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.