Región de Murcia
Consejería de Salud

ÍNDICE DE DOCUMENTOS

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES DE LA REGION DE MURCIA 2017-2020

Nº DOC.	DOCUMENTO	Nº PAG.
1	Certificado del Acuerdo del Consejo de Gobierno, de 30 de julio de 2015, de toma de conocimiento de la Moción en Pleno 8L/MOCP-0054 aprobada por el Pleno de Asamblea Regional en sesión celebrada el día 23 de julio de 2015, sobre "Impulso de un Plan regional integral de enfermedades raras o poco frecuentes", y encarga a la Consejería de Sanidad la realización de las actuaciones que procedan.	1-2
2	Certificado del Acuerdo del Consejo de Gobierno, de 16 de septiembre de 2015, sobre el impulso y creación de una Comisión Técnica de Interdepartamental para la elaboración del Plan y encargo a la Consejería de Sanidad, del impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva	3
3	Documento "Bases para la elaboración del Plan integral de enfermedades raras".	4-9
4	Designación de los miembros de Comisión Técnica Interdepartamental por las Consejerías implicadas:	
4.1	Secretaría General de Sanidad (CI nº 132209/2015)	10
4.2	Educación y Universidades (CI nº 118137/2015)	11
4.3	Familia e Igualdad de Oportunidades (CI nº 132175/2015)	12
4.4	Servicio Murciano de Salud (Oficio de 23/11/2015 nº 201500571421)	13
5	Propuesta borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de 27 de enero de 2017.	14-173
6	Trámite del borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (Propuesta Comisión Técnica Interdepartamental de 27 de enero de 2017) a Consejo Regional de Cooperación Local. Informe favorable del Consejo Regional de Cooperación Local.	174-176
7	Trámite de petición de informe y memoria económica de las Consejerías implicadas.	
7.1	Familia e Igualdad de Oportunidades.	177-194
7.2	Salud y Servicio Murciano de Salud.	195-209
7.3	Empleo, Universidades y Empresa.	210-215
7.4	Educación	216-237

8	Propuesta borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de 14 de junio de 2017, elaborada por la Comisión Técnica Interdepartamental, tras alegaciones efectuadas en trámite anterior.	238-398
9	Trámite a la Federación Española de Enfermedades Raras y Federaciones de Asociaciones Murcianas de Personas con Discapacidad Física y Orgánica para audiencia.	399-566
10	Propuesta borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de 14 de julio de 2017, elaborada por la Comisión Técnica Interdepartamental, tras alegaciones efectuadas en trámite anterior.	567-724
11	Trámite órganos consultivos relacionados con las enfermedades raras. Informe favorable del Consejo Asesor Regional de Personas con Discapacidad y del Consejo de Salud de la Región de Murcia.	725-728
12	Texto definitivo del Plan integral de enfermedades raras de 26 de octubre de 2017.	729-886
13	Envío de propuesta de la Dirección General a la Secretaria General para continuar con la tramitación del expediente (incluye el texto definitivo del Plan referido en apartado 12).	
13.1	Informe sobre las alegaciones presentadas e informe técnico descriptivo de las actuaciones realizadas.	887-915
13.2	Informe jurídico en relación al Plan integral de enfermedades raras.	916-921
13.3	Propuesta de la Directora General en relación con la aprobación de un Plan Integral Regional de Enfermedades Raras de la Región de Murcia	922-925
13.4	Remisión a la Secretaría General de la citada documentación elaborada por la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano para continuar la tramitación del Plan (CI 23890/2017).	926
14	Solicitud de Informe de la Secretaria General a la Dirección General de Presupuestos y Fondos Europeos	
14.1	Informe de impacto presupuestario relativo al borrador del Plan integral de enfermedades raras de la Región de Murcia 2017 2020.	927-1088
14.2	Envío de documentación previamente citada a la Dirección General de Presupuestos y Fondos Europeos y solicitud de informe (CI num. 241101 2017).	1089-1090
15	Contestación de la Dirección General de Presupuestos y Fondos Europeos. (CI nº 9593/2018).	1091
16	Propuesta del Consejero de Salud para la puesta en marcha del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia.	1092
17	Informe Jurídico de la Consejería de Salud.	1093-1098

Región de Murcia
Consejería de Presidencia

DOÑA SECRETARIA DEL CONSEJO DE GOBIERNO DE LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE LA REGIÓN DE MURCIA.

CERTIFICO: Que según resulta del borrador del acta de la sesión celebrada el día treinta de julio de dos mil quince, el Consejo de Gobierno queda enterado de la Moción en Pleno **8L/MOCP-0054** aprobada por el Pleno de Asamblea Regional en sesión celebrada el día 23 de julio de 2015, sobre "Impulso de un Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes", y encarga a la Consejería de Sanidad la realización de las actuaciones que procedan.

Y para que conste y a los procedentes efectos, expido, firmo y sello la presente en Murcia a treinta de julio de dos mil quince.

Asamblea Regional
de Murcia

Luís Francisco Fernández Martínez
Secretario 1.º

SECRETARIO PRIMERO DE LA ASAMBLEA REGIONAL DE MURCIA

CERTIFICO: Que el Pleno de la Asamblea Regional, en sesión celebrada el día 23 de julio de 2015, aprobó la siguiente moción:

MOCIÓN SOBRE IMPULSO DE UN PLAN REGIONAL INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES MoCP-0054

La Asamblea Regional de Murcia insta al Consejo de Gobierno de la Región de Murcia a elaborar y desarrollar un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.

Y, Y, para su constancia y efectos oportunos, expido la presente certificación con el visado de la Excma. Sra. Presidenta de la Asamblea Regional de Murcia y el sello de la misma, en Cartagena, a veintitrés de julio de dos mil quince.

V°B°
LA PRESIDENTA,

Región de Murcia
Consejería de Presidencia

DOÑA SECRETARIA DEL CONSEJO DE GOBIERNO DE LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE LA REGIÓN DE MURCIA.

CERTIFICO: Que según resulta del borrador del acta de la sesión celebrada el día dieciséis de septiembre de dos mil quince, a propuesta de la Consejera de Sanidad, el Consejo de Gobierno acuerda:

PRIMERO.- Impulsar y ordenar la creación de una Comisión Técnica de Trabajo de enfermedades raras con representantes de las Consejerías de Educación y Universidades, de Familia e Igualdad de Oportunidades y de Sanidad, que ejercerá la presidencia y coordinación de la misma y le dará el apoyo material necesario. La asistencia a las reuniones que la Comisión celebre no dará lugar a indemnización alguna por razón de servicio. Su constitución y primera sesión de trabajo deberá producirse en el plazo de quince días desde la adopción del presente Acuerdo.

SEGUNDO.- Que por esta Comisión Técnica de Trabajo se proceda a la elaboración de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes, cuyo posterior impulso y tramitación corresponderá a la Consejería de Sanidad hasta su aprobación definitiva.

Y para que conste y a los procedentes efectos, expido, firmo y sello la presente en Murcia a dieciséis de septiembre de dos mil quince.

BASES PARA LA ELABORACIÓN DE UN PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS

Creación de una Comisión Técnica de Trabajo de la elaboración de un plan integral de enfermedades raras o poco frecuentes para la Región de Murcia

Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

02/11/2015

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

Dirección General de Planificación, Investigación,
Farmacia y Atención al Ciudadano

Servicio de Planificación y
Financiación Sanitaria

www.murciasalud.es/planificacion

INTRODUCCIÓN

Las denominadas enfermedades raras son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas. En Europa, se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a 1 persona de cada 2.000[1]. Las enfermedades raras (ER) han sido definidas por la Unión Europea (UE) como enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. Aunque cada ER afecta a un reducido número de personas, en conjunto representan una elevada cifra de población afectada.

Las ER plantean un problema de salud pública debido a su importante contribución a la carga de enfermedad, cronicidad y discapacidad, a la ausencia de información sobre su magnitud, evolución y tendencias y a la necesidad de intervenciones multidisciplinares, sin olvidar el impacto sobre las personas afectadas y sus familias.

MARCO NORMATIVO

- Reglamento del Parlamento Europeo y el Consejo sobre Medicamentos Huérfanos (1999),
- Decisión 1295 (1999) del Parlamento Europeo y el Consejo en la que se aprobó el Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes en el ámbito de la Salud Pública para el periodo 1999-2003 con el objetivo de contribuir, en coordinación con otras medidas comunitarias, a garantizar un nivel elevado de protección sanitaria contra éstas.
- Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios
- Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia.
- Acuerdo del Pleno del Senado se aprobó el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras 2007.
- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009. Ministerio de Sanidad.
- 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
- Plan de Salud de la Región de Murcia 2010-2015 que sobre las ER incluye entre sus actividades principales la creación de un sistema de información específico, un protocolo general de asistencia que incorpore itinerario asistencial, circuitos de derivación, asesoramiento genético y facilitación de tratamientos, especialmente la rehabilitación, el diseño de un programa formativo dirigido a profesionales sanitarios de Atención Primaria Atención Especializada y la creación de unidades de referencia formadas por equipos multidisciplinares para la atención integral de las diferentes ER.
- Moción en Pleno 8L/MOCP-0054 aprobada por el Pleno de Asamblea Regional en sesión celebrada el día 23 de julio de 2015, sobre "lmpulso de un Plan Regional lntegral de enfermedades raras o poco frecuentes", y encarga a la Consejería de Sanidad la realización de las actuaciones que procedan.

[1] Orphanet

- Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16/09/2015 a propuesta de la Consejera de Sanidad, para la creación de una Comisión Técnica de Trabajo de enfermedades raras con representantes de las Consejerías de Educación y Universidades, de Familia e igualdad de Oportunidades y de Sanidad, y que ésta Comisión Técnica de Trabajo proceda a la elaboración de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes.

OBJETIVOS

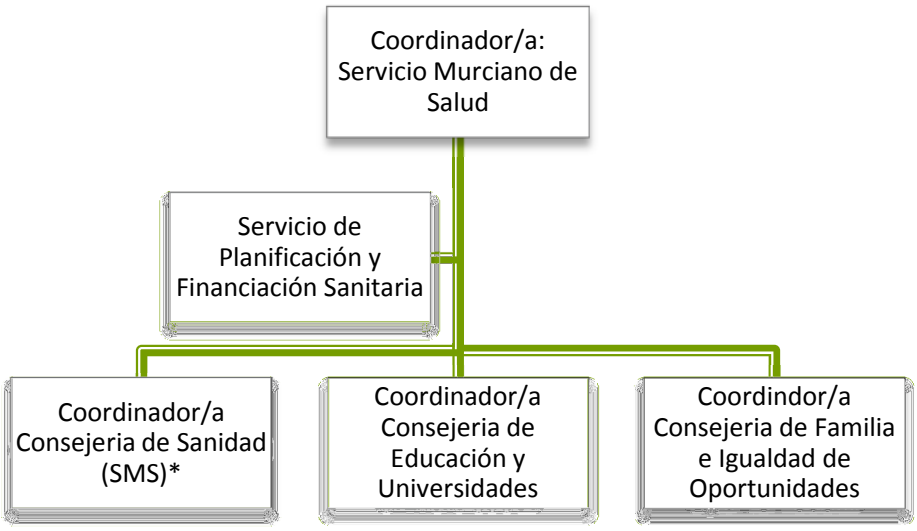
Creación y puesta en marcha de una Comisión Técnica de Trabajo que establezca las bases y el liderazgo de la elaboración de un plan integral de enfermedades raras o poco frecuentes para la Región de Murcia.

PROCESO DE ELABORACIÓN DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE AL REGIÓN DE MURCIA

Para la elaboración del plan integral de ER se formalizará la creación de una Comisión Técnica de Trabajo de enfermedades raras formada por los representantes designados de las Consejerías de Educación y Universidades, de Familia e igualdad de Oportunidades y de Sanidad.

La Consejería de Sanidad ejercerá la presidencia y la coordinación de la Comisión (Figura 1), a través del Servicio Murciano de Salud (SMS), que será el responsable de la elaboración y puesta en marcha del plan integral y asumirá la representación a nivel Nacional. La persona coordinadora adscrita al SMS tendrá un perfil técnico y recibirá asesoramiento y apoyo del Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Para la elaboración del plan se tendrán en cuenta las directrices de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

Figura 1. Estructura de la Comisión Técnica de Trabajo para la elaboración del Plan integral de ER de la Región de Murcia



* La coordinación de la Consejería de Sanidad la ejercerá la misma persona que coordine la Comisión Técnica de Trabajo

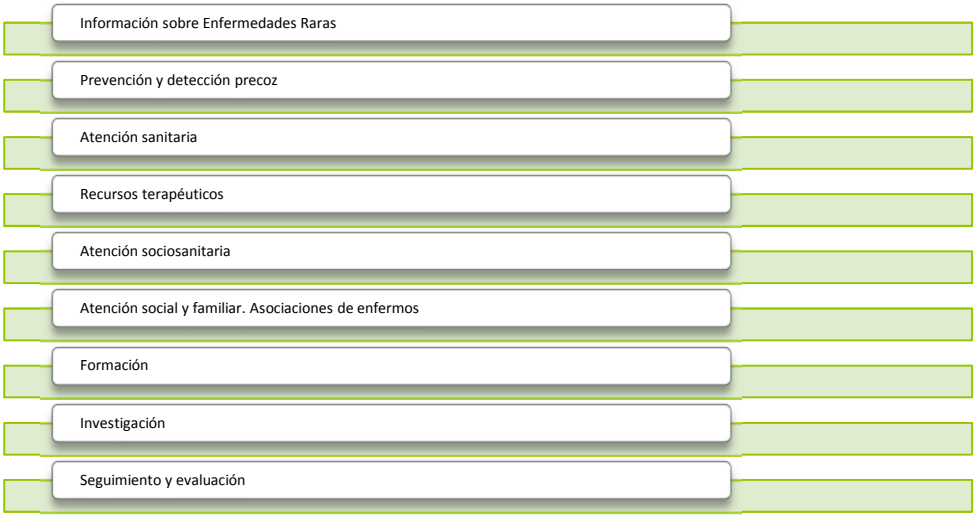
Áreas funcionales

El plan se estructurará en áreas funcionales siguiendo las líneas estratégicas marcadas, del Sistema Nacional de Salud[2]. Las Consejerías de Educación y Universidades, de Familia e Igualdad de Oportunidades y de Sanidad, colaborarán en sus áreas de funcionales para la consecución del plan y se integrarán en el documento final.

Las áreas funcionales configurarán la estructura del plan para que que el trabajo conjunto sea operativo y estarán coordinadas para evitar las posibles duplicidades y/o vacíos de intervención. Para cada área funcional se designará un responsable. Este responsable trabajará con las unidades administrativas relevantes para la consecución de los objetivos. Las áreas funcionales que se perfilan en una primera fase se observan en la tabla 1.

Así mismo, se asumirán las cuestiones específicas de la CARM y se valorarán las propuestas de Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). En la tramitación se incluirán los pertinentes informes económicos y jurídicos.

Tabla 1. Estructura del plan. Áreas funcionales



Participación de las Consejerías

Cada área funcional contiene distintas medidas de actuación o actividades en las que participarán las consejerías de la Comisión Técnica de Trabajo.

Las actividades se ajustarán a las necesidades del plan y se configuran según se observa en la tabla 2.

[2] Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009. Ministerio de Sanidad y Política Social.

Tabla 2. Participación de las Consejerías por área funcional

Área funcional y actividades	Sanidad	Educación y Universidades	Familia e Igualdad de Oportunidades
Información sobre Enfermedades Raras			
Información sobre ER (Nivel nacional e internacional)	**X**		
Recursos disponibles Catalogo – Servicio Planificación	**X**	**X**	**X**
Registros sanitarios SIER, Mortalidad, Cáncer, Enfermedades renales.	**X**		
Prevención y detección precoz			
Prevención (DG Salud Publica y Drogodependencias)	**X**		
Detección precoz [(SMS, Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC)]	**X**		
Atención sanitaria			
Aspectos clínicos_ Protocolos y coordinación [(SMS clínicos, cuidados Atención especializada (AE), Atención Primaria (AP)]	X		
Unidades de experiencia_ SMS, Serv . Planificación. Hospital General Universitario Virgen de la Arrixaca	**X**		
Recursos Terapéuticos			
Medicamentos. huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios_ [SMS, Servicio de Farmacia	**X**		
Terapias avanzadas_ (SMS,Serv. Farmacia)	**X**		
Rehabilitación_ (SMS AE y AP)	X		
Alimentación. Productos, comedores, dieta en nivel bajo nivel socioeconómico	**X**	**X**	**X**
Atención Sociosanitaria			
SMS	**X**		
Atención social y familiar			
Instituto Murciano de Acción Social (IMAS). Unidades de valoración de discapacidad y dependencia. Guía para valorar la discapacidad en enfermedades raras.			**X**
Asociaciones de enfermos y familares	X	X	X
Formación			
DG Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano	X		
FFIS	X		
Pacientes, familiares, cuidadores, población	X	X	X
Investigación			
DG Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano	X		
SMS Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria (IMIB)	X		
FFIS	X		
Fundación Séneca - Agencia de Ciencia y Tecnología RM		X	
Dirección General de Universidades e Investigación		X	
Coordinación y evaluación			
Coordinación y Evaluación por áreas funcionales	X	X	X

Organización del trabajo

- Formalización y constitución de la Comisión Técnica de Trabajo.
- Aprobación de la propuesta de las áreas funcionales y designación de sus responsables, a propuesta de los coordinadores. La propuesta de designación de responsables de cada área funcional se refleja en la tabla 3 sin perjuicio de su debate en la Comisión. La propuesta es de unidades administrativas que serán responsables de cada área funcional, para designar en una segunda fase a la persona responsable de las mismas (tabla 3).
- Diseño del proceso de elaboración del plan conteniendo los objetivos, el marco de trabajo, las fases del plan, las actividades, el calendario de reuniones, los grupos de trabajo, el cronograma y los recursos a emplear.
- Establecimiento de grupos de trabajo y definición de los perfiles de los integrantes que participarán en las distintas fases del proyecto.
- Determinación del nivel de implicación y de participación de las corporaciones locales y de las asociaciones de enfermos.
- Estructuración del marco temporal de elaboración del plan y en su caso, la vigencia del mismo.
- Recogida e incorporación de propuestas y redacción del borrador del plan.

Plan de actuación

Se realizará un desarrollo detallado de cada área funcional que incluirá la formulación de objetivos y actividades con el siguiente plan de actuación

- Establecimiento de objetivos a alcanzar en cada área funcional.
- Actividades a desarrollar para la consecución de cada uno de los objetivos fijados.
- Mecanismos y elementos necesarios para la realización de las actividades.
- Priorización de actividades y cronograma de ejecución de las mismas.
- Responsable de cada una de las acciones.
- Estimación económica de cada actividad.
- Definición y puesta en marcha de los mecanismos de seguimiento y evaluación.

Tabla 3. Propuesta de las unidades administrativas responsables de cada área funcional

- SMS
  - ✓ Prevención y detección precoz
  - ✓ Atención sanitaria
  - ✓ Recursos terapéuticos
  - ✓ Atención socio-sanitaria
  - ✓ Formación
  - ✓ Investigación
- Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria
  - ✓ Información sobre Enfermedades Raras
  - ✓ Seguimiento y evaluación
- Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
  - ✓ Atención social y familiar. Asociaciones de enfermos

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

Secretaría General

Secretario General

Comunicaciones Interiores de la CARM
Nº Salida: 132209/2015
Fecha: 10-12-15
S/Referencia:
N/Referencia: MQS/mma

COMUNICACIÓN DE RÉGIMEN INTERIOR

Para: **DIRECTORA GENERAL DE PLANIFICACIÓN, INVESTIGACIÓN, FARMACIA Y ATENCIÓN AL CIUDADANO**

De: **SECRETARIO GENERAL DE SANIDAD**

Fecha: 10 de diciembre de 2015

Asunto REPRESENTANTES COMISIÓN TÉCNICA DE TRABAJO DE ENFERMEDADES RARAS

Le remito copia de los escritos presentados por la Consejera de Educación y Universidades, la Directora General de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud y la Consejera de Familia e Igualdad de Oportunidades, en los que comunican los representantes de dichos organismos en la Comisión Técnica de Trabajo de Enfermedades Raras, para su conocimiento y tramitación por ser competencia de esa Dirección General.

SECRETARIO GENERAL,

Consejería de Sani
Secretario Gene

Fdo.:

Región de Murcia
Consejería de Educación y Universidades

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Número Registro: 118137

Fecha Salida: 10/11/2015

Murcia, 10 de noviembre de 2015

Excma. Sra. Dª Encarna Guillén Navarro
Consejera de Sanidad

En respuesta a lo solicitado en tu escrito de fecha 5 noviembre, sobre designación de representante en la Comisión Técnica de Trabajo de enfermedades raras, creada por acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre pasado, te comunico que la persona designada es:

Dª
Teléfono:
E-mail:

Atentamente,

Consejería de Educación y Universidades
Región de Murcia
1001
Consejera

Consejera

Región de Murcia
Consejería de Familia
e Igualdad de Oportunidades

COMUNICACIONES INTERIORES CARM

Salida Nº: 132175/2015

Fecha: 10/12/2015

Excma. Sra. Dña. Encarnación Guillén Navarro
Consejera de Sanidad

Murcia, a 10 de diciembre de 2015

En relación a su escrito de fecha 5 de noviembre pasado relativo a la creación de una Comisión Técnica de Trabajo de Enfermedades Raras, le comunico que por parte de esta Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades las personas designadas son:

Correo electrónico: . .
Asesor Facultativo de la Oficina para la Dependencia
D.Gral. de Pensiones Valoración y Programas de Inclusión - IMAS

Correo electrónico:
Jefa de Servicio de Valoración y Diagnóstico
D.Gral. de Pensiones Valoración y Programas de Inclusión - IMAS

Atentamente,

Violante Tomás Olivares
Consejera de Familia e Igualdad
de Oportunidades

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

Servicio Murciano de Salud

Dirección General de
Asistencia Sanitaria

OCAE S.M.S. SERVICIOS CENTRALES
Salida O00009168 Nº. 201500571421
23/11/15 12:06:58 Orig: A14005733

N O T A I N T E R I O R

FECHA: Murcia, 23/11/2015
S/REF:
N/REF:
ASUNTO: **DESIGNACIÓN DEL REPRESENTANTE DE LA COMISIÓN TÉCNICA DE TRABAJO**
REMITENTE: DIRECTORA GENERAL DE ASISTENCIA SANITARIA
DESTINATARIO: EXMA. SRA. CONSEJERA DE SANIDAD

Buenos días,

Tras la recepción de su oficio en el cual nos solicita la designación de un representante de este organismo para la Comisión Técnica de Trabajo en la puesta en marcha del Plan Integral Regional de Enfermedades Raras (PIER), desde la Dirección General de Asistencia Sanitaria proponemos a:

-
-
-
- C/ Central nº7, Edif. Habitamia- 5ª planta. 30100 Espinardo (Murcia)

Reciba un cordial saludo.

Región de Murcia

DIRECTORA GENERAL DE ASISTENCIA SANITARIA

PINARES, 6
30071 MURCIA
TEL.: 968 36 58 55
FAX: 968 22 07 81

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA

Propuesta de la Comisión Técnica Interdepartamental

(27- enero - 2017)

ÍNDICE

Participantes 4

Introducción
- Justificación 11
- Elaboración 14

Análisis de situación 15
- Epidemiologia 16
- Información 22
- Prevención, detección precoz y diagnóstico 28
- Atención sanitaria 34
- Recursos terapéuticos 38
- Educación 47
- Servicios sociales. 51
- Coordinación socio – sanitaria 56
- Formación 63
- Investigación 66

Líneas estratégicas 75
- Epidemiologia 75
- Información 80
- Prevención, detección precoz y diagnóstico 83
- Atención sanitaria 91
- Recursos terapéuticos 97
- Educación 105
- Servicios sociales. 115
- Coordinación socio – sanitaria 126
- Formación 132
- Investigación 137

Evaluación y seguimiento 141
Bibliografía 145
Abreviaturas 157

PARTICIPANTES

Comisión Técnica de Trabajo

. Directora General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Dirección General de Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Grupos de Trabajo

Información y Epidemiología

A. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad (coordinador).

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Prevención, detección precoz y diagnóstico

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad (coordinadora).

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Atención sanitaria

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad (coordinador).

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Directora General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Recursos terapéuticos

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad (coordinador).

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

Educación

. Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades (coordinadora).

. Facultad de Educación. Universidad de Murcia.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación y Universidades.

. Facultad de Enfermería. Universidad de Murcia.

. Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

. Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

. Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

. Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación y Universidades.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

r. Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

. Dirección General Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicios sociales

. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades (coordinador).

. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Servicios Sociales. Ayuntamiento de Cartagena.

. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Bienestar Social. Ayuntamiento de Murcia.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Centro Municipal de Servicios Sociales de Yecla.

Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Coordinación socio – sanitaria

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad (coordinadora).

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

a. Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

A. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Formación

Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud (Coordinador).

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicios Sociales. Ayuntamiento de Cartagena.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

ª. Federación Española de Enfermedades Raras.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

A. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Investigación

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad (coordinador).

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Fundación para la Formación y la Investigación Sanitarias de la Región de Murcia. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

INTRODUCCIÓN

JUSTIFICACIÓN

En el ámbito europeo, el Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes (1999-2003), supuso el punto de partida para la adopción de medidas en torno a estas patologías, una de cuyas primeras actuaciones fue el desarrollo de un reglamento sobre medicamentos huérfanos. Posteriormente, la Unión Europea (UE) ha continuado trabajando en este ámbito, estableciendo objetivos y áreas prioritarias de actuación o recomendaciones para los Estados miembros.

Uno de los principales problemas de las enfermedades raras (ER) es la dificultad de encontrar un tratamiento adecuado y fármacos eficaces para la mayoría de estas enfermedades con tan poca prevalencia. El coste de desarrollo de un medicamento es elevado y prolongado en el tiempo. Por ello, la aprobación del Reglamento del Parlamento Europeo en 1999 sobre medicamentos huérfanos permitió definir el término de Medicamento Huérfano (MH), como aquel destinado a la prevención, diagnóstico o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que no afecte a más de 5/10.000 individuos, y que sea difícil comercializarlo por falta de perspectivas de venta una vez en el mercado. La aprobación de este Reglamento, que tiene por objeto establecer incentivos para el desarrollo y la comercialización de estos medicamentos, ha supuesto un avance en términos terapéuticos.

En 2006 se publicó en España normativa que, sin ser específica para las enfermedades raras, sí que tiene especial repercusión en ellas: la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia, regula las condiciones básicas que garantizan la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo de la ciudadanía a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, mediante la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.

Dentro del sector sanitario, se incluye a las enfermedades raras como una prestación de carácter universal dentro de la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud (Real Decreto 1030/2006). Al mismo tiempo, se establece el procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud (Real Decreto 1302/2006). Ello hace que las enfermedades raras figuren entre las patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realiza mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, en centros, servicios o unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud y que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención. Todo ello sin dejar de contemplar la atención continuada del paciente en el/los centro/s sanitarios que le correspondan por proximidad.

En Abril del 2006 la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) presentó una Ponencia en el Senado sobre Análisis y propuestas desde los afectados “Plan de Acción para las Enfermedades Raras”, comprometiendo a los grupos parlamentarios y a los miembros de la Ponencia a poner en marcha un Plan Nacional de Enfermedades Raras, que favoreciera la creación de centros de referencia y el acceso a los medicamentos huérfanos, entre otras medidas. En febrero del 2007 por Acuerdo del Pleno del Senado se aprobó el Informe de la Ponencia que realizó un estudio para analizar la situación de los pacientes con enfermedades raras. Dicho estudio estaba especialmente centrado en las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyeran a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida.

Siguiendo la línea de trabajo iniciada en 1999 en Europa, en el año 2008 se puso en marcha el Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales de enfermedades raras (EUROPLAN), con el que se trata de proporcionar a los Estados miembros herramientas para el desarrollo de planes o estrategias para el abordaje de las enfermedades raras englobadas en un marco común europeo.

En 2009 se aprobó la primera Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS). En ella se contemplaban una serie de líneas estratégicas, objetivos y recomendaciones, que contribuyeran a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y de la atención sanitaria. Este documento base constituyó un instrumento para la puesta en marcha de acciones en función de los recursos disponibles y en el ámbito de las competencias de las Comunidades Autónomas. Los objetivos y recomendaciones de la estrategia fueron redefinidos en 2014 a la luz de los

nuevos conocimientos y los datos aportados en el seguimiento y evaluación del primer documento base.

En la Región de Murcia, desde el año 2009 se viene trabajando en este ámbito. Primero con la creación de un registro específico de ER que permitiera estimar la magnitud y complejidad de las enfermedades raras como problema de salud pública, y posteriormente, recogiendo las recomendaciones de la Estrategia Nacional (2009) en el Plan de Salud 2010-2015 mediante objetivos y actuaciones para mejorar el conocimiento sobre las enfermedades raras y la calidad de vida de los afectados.

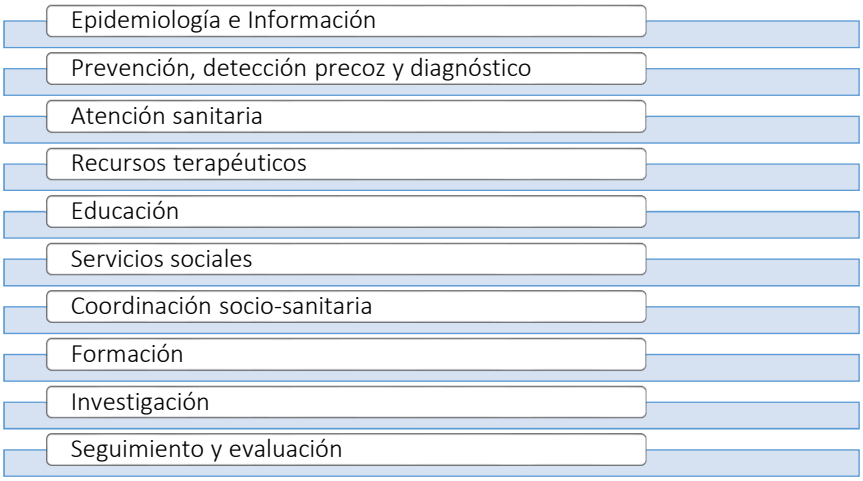
Finalmente en Julio de 2015 la Asamblea Regional aprobó en pleno una moción por la cual se encargó a la Consejería de Sanidad impulsar la elaboración de un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras (PIER). Para ello, en septiembre de 2015, el Consejo de Gobierno acordó la creación de una Comisión Técnica de Trabajo integrada por representantes de las Consejerías de Sanidad, Educación y Universidades y de Familia e Igualdad de Oportunidades, con el objetivo de elaborar dicho plan a partir de la adaptación de las líneas de trabajo recomendadas en la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

Este documento recoge dicho plan y es el resultado del trabajo realizado por los profesionales de las consejerías de Educación y Universidades, de Familia e igualdad de Oportunidades y de Sanidad, así como de las asociaciones de afectados y las entidades locales. Incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

ELABORACIÓN

Las medidas contempladas en el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se estructuran en diez líneas estratégicas, acordadas en el seno de la Comisión Técnica, siguiendo las marcadas por la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en su última revisión de 2014. Abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes. Para cada una de las líneas se ha constituido un grupo de trabajo, integrado por expertos en enfermedades raras procedentes de los ámbitos asistencial, educativo, social y asociativo. Cada grupo de trabajo ha contado con un coordinador que se ha integrado en la Comisión Técnica.

Líneas estratégicas



Los grupos de trabajo han realizado un análisis de cada una de las líneas, que ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Estas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos. Para cada actuación, se señala el principal órgano responsable de llevarla a cabo (sin que ello signifique la exclusión del concurso de otros), y se establecen los indicadores de seguimiento y de evaluación. También se han identificado los recursos necesarios para las actuaciones y los plazos estimados para realizarlas.

ANÁLISIS DE SITUACIÓN

No consta, a nivel mundial, una única definición aceptada de enfermedad rara. La Unión Europea (UE) define a las enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes, como aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el 'Programa de Acción Comunitaria sobre enfermedades raras 1999-2003' y es utilizada también por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como la gran mayoría de los estados miembros. No obstante, la Comisión Europea estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes.

Pese a no existir una definición precisa, estas enfermedades presentan características comunes que, más allá de los criterios cuantitativos, nos aproximan a un concepto más cualitativo de enfermedad rara. Así, salvo determinadas excepciones, la mayoría de ellas son de origen desconocido, carecen de tratamientos efectivos disponibles, comienzan a manifestarse a cualquier edad, aunque la mayoría lo hacen en la edad pediátrica, y presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas en función del grado de afectación y de su evolución. Todo ello marca el carácter crónico y generalmente grave de la mayoría, que acarrea una considerable carga de enfermedad y menoscabo de la calidad de vida de los afectados.

Teniendo en cuenta estas características se plantea un abordaje conjunto de las enfermedades raras, ya que los problemas derivados de las mismas también podrían tener un denominador común. Así, las personas afectadas generalmente tienen serias dificultades diagnósticas y de seguimiento clínico, así como de inserción social. Hay pocos datos epidemiológicos para poner de relieve su importancia, y se plantean dificultades en la investigación debido a la baja prevalencia. Todo ello, puede conducir a que no se beneficien de los recursos y servicios sanitarios que necesitan.

EPIDEMIOLOGÍA

Aunque se trata de enfermedades minoritarias de forma aislada, en su conjunto las 6.000 - 8.000 enfermedades raras afectan aproximadamente al 6-8% de la población. Es decir, existen entre 27 y 36 millones de personas afectadas en la Unión Europea, en España entre 2,5 y 3 millones y entre 88.000 y 117.000 en la Región de Murcia. Entre estas enfermedades, el 80% son de origen genético y la mayoría se inicia en la edad pediátrica, con un pronóstico vital escaso en el 50% de los casos. En conjunto, el 65% de las patologías son graves, altamente incapacitantes, afectan a la autonomía de la persona paciente e implican un déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos.

Pese a estas cifras aproximadas, las enfermedades raras conforman un conglomerado en el que se entremezclan enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje. La diversidad de las mismas en términos diagnósticos, de presentación clínica, de evolución natural hace que sea difícil diseñar sistemas de vigilancia adecuados para conocer de manera precisa el número de personas afectadas y evolución de las enfermedades raras. Su complejidad viene dada por:

- La dificultad para encuadrar una enfermedad bajo la denominación de enfermedad rara, dada la escasa información existente, que no ha permitido hasta la fecha disponer de una relación consensuada de enfermedades de ámbito europeo.

- La baja frecuencia relativa de esas enfermedades ha hecho que históricamente se haya pospuesto el desarrollo de sistemas de información sanitaria adecuados. La agrupación de estas enfermedades bajo un mismo marco conceptual ha puesto de relevancia esta necesidad, pero ha obligado a desarrollar nuevos métodos de búsqueda activa de casos en numerosas fuentes y en diferentes ámbitos (asistencial, servicios sociales,…) y la integración de toda esta información.

- Adicionalmente, los indicadores epidemiológicos clásicos de incidencia y prevalencia no resultan tan apropiados para poner de relevancia estas enfermedades, siendo imprescindible complementar esta información con otros indicadores centrados en las consecuencias de las enfermedades (mortalidad, discapacidad, calidad de vida), más que en su frecuencia.

Sin embargo, disponer de esta información es la base para poner de relieve su importancia, una adecuada planificación de recursos y el diseño de programas de promoción y protección para la salud, detección precoz, etc. En definitiva para orientar la toma de decisiones técnicas y políticas.

En España, el primer proyecto para el estudio de estas enfermedades fue la Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras (REpIER), en la que participaron 16 grupos pertenecientes a 11 Comunidades Autónomas (CCAA). Fruto de este trabajo se consensuó una definición de enfermedad rara de uso común, un listado de ellas y se realizó una primera aproximación a su epidemiología en nuestro país, empleando el Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria (CMBD-AH). Este análisis se publicó en el Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003, que proporcionaba una estimación de su prevalencia en nuestro país, y que mostró patrones espaciales diversos en 8 de los 44 grupos de enfermedades raras.

En el año 2005 se creó el “Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras” dependiente del IIER (Instituto de Enfermedades Raras), tomando como base el esfuerzo desarrollado en la red REpIER. En 2011, fruto de la adhesión del IIER al Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), se creó la Red Nacional de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR) en la que colaboran todas las Comunidades Autónomas, las organizaciones de pacientes como FEDER, la industria farmacéutica, las empresas biotecnológicas, redes de investigación y varias sociedades científicas. La creación de esta Red queda recogida a su vez en la Estrategia de Enfermedades Raras del SNS, que recomienda a las CCAA que desarrollen sus propios Registros. Posteriormente se creó el Registro Estatal de Enfermedades Raras integrado en el Sistema de Información Sanitaria del Sistema Nacional de Salud, con la finalidad de proporcionar información epidemiológica de utilidad para la planificación, gestión y la evaluación de las actividades en el ámbito de estas enfermedades.

En la Región de Murcia, la Consejería de Sanidad y Política Social, inició en 2008 una línea de trabajo sobre ER, para conocer la situación de estas patologías. Como resultado, se publicaron una serie de trabajos sobre ER a partir de la información disponible en el Registro Regional del CMBD-AH y se creó el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras (SIER). Posteriormente el SIER ha incorporado otras fuentes de diferentes ámbitos (sanitario, servicios sociales) y se ha desarrollado la normativa que regula su funcionamiento, así como su gestión. Se trata de un registro de base poblacional orientado a integrar toda la información disponible en diversas fuentes sobre las personas con alguna enfermedad rara, con la finalidad de favorecer el estudio de estas enfermedades, mediante el análisis de sus determinantes o causas, incidencia, prevalencia, evolución y la actividad asistencial.

Según la última información publicada, el número de personas registradas en SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 88.583, de las cuales 87.310 (98,6%) eran residentes en la Región de Murcia. Del total de personas registradas, 22.335 habían fallecido con anterioridad a esa fecha (25,2%), siendo el número de personas vivas residentes en la Región de Murcia hasta esa fecha de 65.125, que corresponde a un 4,4% de la población. El número de casos fue de 75.570, que supone una prevalencia global de 515,2 casos por 10.000 habitantes, con tasas similares en mujeres (516,1) y hombres (513,6). El mayor número de casos corresponde al grupo de 5 a 9 años para los hombres, y al grupo de 75 a 79 años entre las mujeres; mientras que las prevalencias más elevadas se registran en los grupos de edad avanzada en ambos sexos. Las anomalías congénitas suponen el 25% de los casos, y el segundo grupo que genera mayor número de casos es el de las enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y de la inmunidad (15,5% del total).

Uno de los ejes prioritarios de desarrollo del SIER es asegurar una representatividad poblacional, motivo por el cual incorpora un gran número de fuentes de información (42 en 2014), la mayoría de origen hospitalario. Pese a esto, todavía existe margen de mejora en su cobertura, mediante la incorporación de nuevas fuentes de origen hospitalario (unidades clínicas de especial interés no integradas) y sobre todo de origen extra hospitalario (atención primaria, etc.), ya que existen entidades clínicas que generalmente no originan ingresos atribuibles a la propia enfermedad (p.ej. esclerosis múltiple, autismo, etc.).

Anualmente, el SIER procesa alrededor de 30.000 informes normalizados, en algo menos de la mitad de ellos se identifican personas posiblemente afectadas por

enfermedades raras no registradas previamente y el resto de informes completa la información de pacientes o enfermedades preexistentes. Tras un proceso de validación, para cada persona registrada se confirman o descartan una serie de diagnósticos procedentes de las diferentes fuentes que pueden constituir por si mismos una enfermedad rara o bien agruparse para conformar síndromes específicos. En la actualidad el proceso de validación es muy exhaustivo y se efectúa principalmente mediante revisión manual de la historia clínica de cada paciente, lo que repercute en la celeridad del análisis de la información.

En cualquier caso, el desarrollo de los registros de ER es reciente y apenas existen datos publicados acerca de la prevalencia global de las ER. Además, su comparabilidad es limitada dada la variabilidad en las patologías incluidas en cada uno de ellos por la carencia de un estándar internacional general y, en particular, de un listado común de patologías. Son muy numerosas las organizaciones dedicadas al diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras que, de manera unánime, recomiendan “un sistema de clasificación universal”. Entre tanto, muchas de ellas han diseñado una clasificación propia con la que analizan esta problemática.

Dado el avance del SIER y según los análisis realizados hasta el momento, la lista de códigos CIE (Clasificación Internacional de Enfermedades) empleada en la actualidad resulta limitante. Pese a la exhaustividad de los procesos de validación antes citados, la propia definición de “Enfermedad Rara”, que responde a una selección de códigos de la CIE, resta especificidad a la información proporcionada en los análisis. Sin dejar de contemplar los acuerdos para la integración con el Registro Nacional de enfermedades raras, disponer de una lista reducida de enfermedades con la que trabajar permitirá proporcionar información de mayor utilidad para la asistencia sanitaria y para los propios afectados.

Por todo ello, el desarrollo del SIER debe centrarse en incrementar su representatividad y exhaustividad, mejorar la calidad y celeridad de los procesos de validación, mejorar el análisis de la información contenida y poner en marcha herramientas de evaluación de la calidad de vida de los afectados, ya que este es el fin último con el que fue creado el registro.

Por otra parte, existen otros registros poblacionales de larga trayectoria no específicos de ER, dentro de los cuales se contempla la recogida y procesamiento de información sobre dichas enfermedades. Estos son el Registro de Cáncer y el Registro de Mortalidad

de la Dirección General de Salud Pública, adscritos al Servicio de Epidemiología. La información contenida en ellos completa el panorama sobre la epidemiología de las enfermedades raras en la Región de Murcia.

El Registro de Cáncer de la Región de Murcia es un registro de base poblacional que recoge de forma sistemática y continuada todos los casos incidentes de cáncer diagnosticados en residentes de la Región de Murcia desde 1981. La Región de Murcia participa en el proyecto sobre vigilancia de tumores malignos raros (TMR) en Europa (proyecto RARECARE) a través del Registro de Cáncer. Las estimaciones en Europa procedentes de este proyecto apuntan a una incidencia de TMR de 108/100.000 habitantes, con más de 500.000 casos nuevos diagnosticados cada año, que suponen el 22% de todos los tumores malignos. La supervivencia es menor del 50%, por debajo de la supervivencia global los tumores malignos (65%).

La definición de tumor maligno raro más ampliamente aceptada es la establecida por RARECARE, que incluye a los que tienen una incidencia bruta media anual inferior a 6 casos por 100.000 habitantes. En cambio, utilizando este punto de corte hay que tener en cuenta otros criterios como la localización anatómica, el tipo histológico o variables sociodemográficas, como la edad o el sexo. Un tumor puede ser frecuente pero raro en un grupo de edad determinado (p.ej. cáncer de próstata en varones menores de 50 años), o en un sexo determinado (p.ej. cáncer de laringe en mujeres). Al aplicar los criterios de localización anatómica y sexo de REpIER a los datos de incidencia del período 2003-2007 del Registro de Cáncer, se concluye que 35 localizaciones podrían considerarse TMR en hombres y 39 en mujeres (incidencia <6x100.000 hab.). Además, establecer este umbral plantea el problema de que los tumores con incidencia alrededor de 5/100.000 en unos periodos se podrían considerar TMR y en otros no.

En la aplicación de los listados desarrollados por el proyecto RARECARE los tumores se definen según tres niveles de especificidad (capas) y la combinación de criterio morfológico y topográfico. Creando un sistema de codificación que haga referencia a las tres capas y alcanzando un acuerdo sobre los tumores malignos raros a incluir en la información epidemiológica procedente del Registro de Cáncer se podría monitorizar de forma continua la incidencia y supervivencia de los TMR en la Región de Murcia.

La información publicada sobre la mortalidad por ER en España es también escasa, no existiendo hasta la fecha un análisis conjunto a nivel estatal ni a partir del Registro de Mortalidad de la Región de Murcia. Se ha estimado la mortalidad causada por

enfermedades raras en algunas CCAA, siendo los periodos de evaluación diferentes, y el listado de enfermedades incluidas para el cómputo global no comparable. Teniendo en cuenta que además puede existir una distribución geográfica diferencial de factores etiológicos es difícil extraer una imagen general de la mortalidad por las enfermedades raras.

De nuevo, el principal problema para el estudio de la mortalidad de las enfermedades raras es disponer de un listado consensuado de causas de muerte que contemplen dichas enfermedades, establecer una correspondencia con la CIE-10 morfológica, topográfica y validar dicha correspondencia. En España está disponible una versión propia de abril de 2015 que incluye 1.326 entidades de casi todas las grandes causas de muerte, excepto en enfermedades infecciosas y parasitarias, neoplasias, patologías del embarazo, parto y puerperio en mujeres, y afecciones perinatales del nacido.

Además se deben seleccionar indicadores de frecuencia absoluta y relativa de mortalidad adecuados para el estudio de las ER, teniendo en cuenta su caracterización y comparación poblacional, así como su marco etario por afectar potencial y principalmente a los grupos de edad infanto-juveniles.

INFORMACIÓN

Hasta hace poco tiempo, la baja frecuencia de estas enfermedades había ocasionado la invisibilidad de las mismas, o incluso ciertos problemas de inserción social y estigma. Como consecuencia de ello apenas se disponía de información elaborada para un abordaje en los diferentes ámbitos (asistencial, educativo, de inserción social o laboral, familiar) que a su vez fuera coherente y promoviera un abordaje integral.

Sin embargo, la elevada complejidad y afectación en la calidad y esperanza de vida de aquellos que las padecen, han hecho que en los últimos años se tome conciencia del importante problema de salud pública que constituye. Las asociaciones de afectados, FEDER a nivel nacional y EURORDIS a nivel europeo, han jugado un papel clave en este proceso. Como consecuencia se han puesto en marcha distintas iniciativas que, desde los diferentes ámbitos, buscan mejorar la respuesta actual a este problema mediante actuaciones coordinadas.

Como punto de partida, el acceso a la mejor información disponible sobre las diferentes enfermedades, su diagnóstico, el mejor abordaje terapéutico o los recursos educativos, laborales y sociales que están a disposición mejorarían la atención integral de los afectados y sus familiares. Es deseable por tanto que las administraciones públicas ofrezcan información y orienten a los pacientes y sus familiares, de forma sistemática y no a demanda del afectado.

En el actual marco de la “Sociedad de la Información” las tecnologías (especialmente internet) facilitan enormemente la creación, distribución y adquisición de la información. El libre acceso a la misma consigue salvar numerosas barreras, especialmente relevantes en el caso de los afectados por enfermedades raras, y puede facilitar a afectados y familiares información preliminar sobre aspectos de la enfermedad y los recursos que pueden ser útiles de una manera más rápida, igualitaria y justa. De la misma manera, la disponibilidad en la red de esta información para los profesionales de las administraciones que trabajan al servicio de los afectados puede facilitar la coordinación entre ellos y ampliar los recursos ofrecidos. Para conseguir estos objetivos es esencial elaborar y actualizar guías de servicios, recursos y procedimientos, y ponerlas a disposición de los profesionales y ciudadanos en la red de forma accesible y comprensible.

Una de las mayores iniciativas internacionales y de mayor utilidad en el ámbito de las enfermedades raras es ORPHANET. Esta es una base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos, que da acceso a listados de ER e información sobre las mismas, de medicamentos huérfanos y un directorio de centros de referencia, laboratorios, proyectos de investigación, registros, redes, plataformas y asociaciones de pacientes de los 37 países miembros. Además ofrece diferentes servicios, entre ellos, una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas), boletines (Orphanews Europe), informes y estudios temáticos. Los portales nacionales, acceden al portal internacional e incluyen información de relevancia a nivel nacional.

En España, en el año 2002 el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) creó el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas, que incluyó al Grupo de Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Este centro dispone de servicios de información sobre teratógenos: uno dirigido a los profesionales médicos (SITTE-Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos) y otro para la población general (SITE-Servicio de Información Telefónica para la Embarazada). También pone a disposición de la población unas hojas informativas (PROPOSITUS), sobre aspectos relevantes y actualizados para la prevención de defectos congénitos.

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) publicó en 2004 la “Guía de enfermedades raras: un enfoque práctico”, que proporciona información sobre unas 400 ER, sus aspectos clínicos y los recursos terapéuticos y sociales disponibles, así como aspectos relacionados con la discapacidad y recursos para la ayuda mutua.

En la Región de Murcia se dispone de Planes y Programas de promoción de la salud (Plan Integral de Atención a la Mujer o PIAM, Programa de Atención al Niño y al Adolescente o PANA) que, sin ser específicos de las enfermedades raras, contemplan actividades de prevención y diagnóstico precoz de las mismas. Dichos planes se encuentran disponibles en la Web de murciasalud. Otros recursos asistenciales (Unidad de Genética Médica, Centro de Bioquímica y Genética Clínica, Centros de Referencia Estatal para el diagnóstico o tratamiento de ER, unidades clínicas con experiencia en el diagnóstico y seguimiento de algunas ER) o son de difícil acceso o no se encuentran disponibles en la Web de Murcia salud.

En relación a los recursos terapéuticos, la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) tiene, entre otras funciones, la de garantizar el acceso equitativo a los

tratamientos, que en este caso incluye tratamientos complejos, de uso compasivo, terapias avanzadas y medicamentos huérfanos, existiendo dentro de la comisión un grupo de trabajo de medicamentos huérfanos específico. La página web de la CRFT pone a disposición del público informes de posicionamiento terapéutico, pudiendo ampliarse esta información pública con otros contenidos de interés para los afectados, como los procedimientos para acceder a determinados tratamientos.

Por otro lado, la Región de Murcia ha sido pionera en poner a disposición de los afectados por errores innatos del metabolismo (EIM) de especial seguimiento, procedimientos y ayudas económicas para la dispensación de alimentos de difícil adquisición, que son considerados como tratamientos dietoterapéuticos para estas enfermedades. Los procedimientos para la solicitud de ayudas del Servicio Murciano de Salud para estos tratamientos, y otros disponibles, como las ayudas para la adquisición de productos ortoprotésicos, se encuentran accesibles en la sección de personas con discapacidad de la web de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, pudiendo estar disponibles en la web también desde el ámbito sanitario.

En definitiva, es posible mejorar la visibilidad de la información sobre los recursos sanitarios disponibles para las personas con ER en la Región a través la Web de la Consejería de Sanidad, unificando los contenidos relacionados directa o indirectamente con ellas. De la misma manera, para los profesionales sanitarios estos contenidos, u otros más específicos de ER, se encuentran disponibles pero también dispersos en la Página web interna del Servicio Murciano de Salud (SoMoS+). Estos aspectos pueden contemplarse en los procesos de remodelación de dichas páginas.

Aunque las enfermedades raras pueden manifestarse a cualquier edad, la mayoría de ellas comienzan a debutar durante la edad pediátrica, por lo que repercuten directamente en su educación. En la Región de Murcia, el número de casos de en edad escolar con enfermedades raras registradas en el SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 15.599, de los cuales 546 tenían una discapacidad reconocida oficialmente. Dichas enfermedades pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales que deben ser cubiertas.

El alumnado con ER que requiera de determinados apoyos y atenciones educativas específicas, se considera, en el marco normativo actual, como alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales. Si de dicha enfermedad se deriva además una discapacidad o trastorno grave de conducta, sería

considerado como alumno con necesidades educativas especiales. El personal del centro educativo, junto con los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica identifica las necesidades de apoyo para su adecuada escolarización en centros ordinarios y proponen las adaptaciones curriculares específicas si es preciso.

Para aquellos alumnos con largos periodos de hospitalización y convalecencia en domicilio, como es el caso de los niños con una ER, la atención educativa es prestada por el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria (EAEHD).

Pese a todo lo expuesto, la mayoría de las dificultades con las que el niño afectado por una enfermedad rara se encuentra, no dependen tanto de la propia enfermedad ni de su rendimiento académico como de las consecuencias sociales que se derivan de ellas. La Consejería de Educación, Formación y Empleo dispone de normativa, información y recursos desarrollados para la atención a la diversidad, incluyendo aspectos de sensibilización de la comunidad educativa que fomenten el respeto a las diferencias, la tolerancia, la dignidad de todas las personas y la igualdad de oportunidades.

La información y los recursos asociados relacionados con estos aspectos se pueden encontrar en las páginas web de atención a la diversidad de la Consejería de Educación y de la Universidad de Murcia. Aunque no son exclusivas para las enfermedades raras son de gran utilidad, para los afectados, sus familias y los profesionales. Por consiguiente, en el ámbito educativo la disponibilidad de información y recursos para los niños con ER, se encuentra estructurada y accesible, de manera que puede ser ofertada a las familias cuando sea necesario.

Obtener y mantener un puesto adecuado de trabajo es un aspecto esencial para la inserción social de las personas adultas con ER y, por extensión, para el fomento de su autonomía y nivel de autorrealización personal. Teniendo en cuenta que en la Región, según últimos los datos aportados por el SIER, una de cada tres personas afectadas presentan algún grado discapacidad reconocido, resulta especialmente importante tener acceso a los recursos y medidas orientadas al fomento del empleo de las personas que presentan dificultades. En la legislación española se contemplan medidas generales para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad. En la Región de Murcia, la Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo dispone de servicios de orientación laboral, y promueve medidas de fomento para el empleo ordinario o en centros especiales, entre otros servicios y prestaciones.

No obstante, es posible mejorar el acceso a la información sobre estos recursos y los procedimientos de solicitud tanto a los profesionales de diferentes ámbitos (educativo, social, sanitario) como a los afectados por ER que presenten alguna discapacidad. Es especialmente importante mantener actualizados a los profesionales de las oficinas de empleo sobre los recursos específicos para las personas con discapacidad. Todo ello es posible mejorando la visibilidad de los mismos y la adaptación de los contenidos para facilitar su comprensión. En el área para personas con discapacidad de la página web de comunidad autónoma se concentra una buena parte de esta información, sin ser ésta una página de referencia para la búsqueda de empleo.

El alto grado de discapacidad o dependencia provocado por la mayoría de las enfermedades raras, su complejidad y su curso crónico, ocasionan un deterioro de la calidad de vida de los afectados y sus familias que deben recibir el soporte adecuado desde los servicios sociales. Así, la simple sospecha de una de estas enfermedades en un recién nacido y hasta la edad de 6 años debería poner en marcha los mecanismos de coordinación inter-institucionales precisos para ofertar desde el primer momento una atención temprana de calidad, integral y gratuita. También se deben facilitar desde los servicios sociales recursos y ayudas para la correcta atención en el domicilio y el necesario respiro familiar, los medios de soporte u otras ayudas que no puedan ser cubiertas por los centros educativos y que faciliten la adaptación e integración del niño en el centro, y otras que promuevan el mantenimiento del máximo nivel de autonomía en posteriores etapas de la vida. Entre estas últimas figura la capacitación psicosocial de las personas afectadas, con el fin de conseguir el máximo desarrollo de sus capacidades personales y laborales para mejorar sus posibilidades de integración social y mejorar en su calidad de vida.

Los Centros de Servicios Sociales de las Entidades Locales son la puerta de entrada al sistema de servicios sociales en la Región de Murcia. Esta estructura de primer nivel se dirige a la población general y ofrece la primera orientación y valoración, derivando a los servicios sociales especializados si fuera necesario. Además de la información aportada por estos centros, las web del Instituto Murciano de Acción Social (IMAS) y de la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades recogen diversa información de interés sobre recursos sociales para personas con discapacidad y los procedimientos de solicitud. No obstante, estos contenidos web, de interés para las personas afectadas por una enfermedad rara, pueden están en ocasiones dispersos, duplicados, o con

diferentes niveles de actualización. Así, su accesibilidad puede entrañar cierta dificultad para las personas con discapacidad.

Por otro lado, el Servicio de Orientación e Información (SIO) de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) proporciona información actualizada sobre la sintomatología de las enfermedades, recursos y especialistas específicamente dirigidos a este colectivo y facilita el contacto e intercambio de experiencias entre personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías.

Además, desde el ámbito asociativo se han promovido diversos estudios en España que identifican los recursos existentes y las necesidades aún pendientes de cubrir. Así, los estudios ENSERio de 2009 ("Estudio sobre situación de las Necesidades Socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España") y de 2012 ("Por un modelo sanitario para la atención a las personas con enfermedades raras en las Comunidades Autónomas") aportan la visión de las experiencias y expectativas de los propios afectados. Otros trabajos realizados en 2012 se centran en aspectos asistenciales, como son el "Mapa de Recursos Sanitarios para la atención a las Enfermedades Neuromusculares" y "Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid" realizado por el IIER y promovido entre otras entidades también por FEDER.

Gracias al intenso movimiento asociativo generado y al fructífero trabajo colaborativo de varias asociaciones de afectados, la Región de Murcia se ha convertido en referente en la atención a las personas con una enfermedad rara no sólo en su territorio, sino también a nivel nacional e internacional. Así, miembros de diferentes asociaciones participan en foros de debate y mesas de diversos ámbitos (científico, político, etc.), así como en grupos de trabajo y en la elaboración de propuestas, material y documentación de gran valor para instituciones y afectados. De esta manera, por ejemplo, se ha conseguido proporcionar un marco formativo internacional a través de la realización del encuentro de familias y del congreso de enfermedades raras que se celebra anualmente.

También a través del movimiento asociativo se han inaugurado diversos centros de atención integral y Servicios de Información y Orientación a familias y personas con una enfermedad rara en la Región de Murcia, que en muchas ocasiones son el referente para afectados e instituciones. Muchos de estos centros forman parte de la red de servicios sociales a través de convenios y conciertos con las administraciones.

PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO

La Organización Mundial de la Salud establece tres niveles de prevención para las enfermedades: 1) primaria, que evita la adquisición de la enfermedad; 2) secundaria, para detectar la enfermedad en estadios precoces y establecer medidas que pueden impedir su progresión y 3) terciaria que comprende medidas de tratamiento y rehabilitación para ralentizar su progresión y la aparición o el agravamiento de complicaciones y secuelas, intentando mejorar la calidad de vida. Un cuarto nivel de prevención hace referencia a aquellas actividades sanitarias que atenúan o evitan las consecuencias de las intervenciones innecesarias o excesivas del sistema sanitario.

En el ámbito de las enfermedades raras, las más frecuentes son las de origen genético y son pocas las que permiten una prevención de la exposición externa a factores cuya asociación a la aparición de estas enfermedades haya quedado demostrada. En estos casos la prevención primaria se lleva a cabo promoviendo hábitos saludables en la población, junto con la atención a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses de la gestación, para evitar la exposición a dichos riesgos, así como el adecuado control de la toma de fármacos y manejo de enfermedades crónicas.

El Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia (CFVRM) tiene asignadas entre sus funciones la difusión de información relacionada con los posibles efectos de los medicamentos administrados en el embarazo, o sus perfiles de seguridad. Además desarrolla el programa de notificación de Reacciones Adversas a Medicamentos (RAM), integrando de manera continuada información para la supervisión de medicamentos o para la realización de estudios que evalúen su seguridad. En relación a las enfermedades raras, resulta especialmente útil vigilar eventos relacionados con medicamentos que aparecen con una baja frecuencia o que afectan a poblaciones especiales (embarazas, recién nacidos,…), retroalimentando así la información generada para la prevención primaria.

También se puede reducir la incidencia de algunas enfermedades raras de origen genético, mediante el adecuado asesoramiento genético, junto con el diagnóstico

preimplantacional y/o prenatal. Así, en la fase pre-concepcional, el Programa Integral de Atención a la Mujer de la Región de Murcia (PIAM) incluye una serie de actuaciones preventivas para realizar desde atención primaria: evaluación de riesgo reproductivo o de enfermedades de tipo hereditario (con derivación a la Sección de Genética Médica en caso necesario), consejo nutricional y de estilo de vida saludable, evaluación de exposición a teratógenos antes del embarazo, etc. Estas actuaciones pretenden situar a la mujer en el mejor estado de salud posible previo a la concepción, ya que la organogénesis como periodo de mayor vulnerabilidad para el embrión tiene lugar en las 10 primeras semanas después de la última menstruación y por tanto, en numerosas ocasiones, antes de que la mujer conozca su gestación. En el PIAM se describen dichas actuaciones, pero es preciso potenciar la ejecución de las mismas desde la atención primaria y proporcionar al clínico información y protocolos para el cribado de exposiciones medioambientales teratogénicas.

Por otro lado, desde el Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU Virgen de la Arrixaca) se ofrece información personalizada sobre los riesgos y efectos relacionados con la exposición a tóxicos durante la etapa reproductiva, el embarazo y la lactancia. También se han realizado esfuerzos para facilitar el acceso de los profesionales sanitarios de la Región al servicio del SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español) del IIER.

Durante el periodo pre-concepcional también se puede recurrir a procedimientos de diagnóstico preimplantacional y técnicas de reproducción humana asistida (RHA) con fin preventivo, si los progenitores son portadores o están en riesgo de transmitir una enfermedad genética. El SMS actualmente asume el estudio y la indicación de las técnicas de RHA con recursos propios y su realización se efectúa en centros concertados.

Para la prevención secundaria de determinadas enfermedades raras se dispone de una serie de actuaciones durante el periodo prenatal y neonatal, orientadas a su detección precoz para establecer medidas que puedan impedir su progresión. Sin embargo, una de las dificultades más significativas a las que se enfrentan las personas afectadas y sus familias, es conseguir un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo aceptable. Dicho retraso puede conllevar el empeoramiento clínico al no tener acceso a un abordaje terapéutico temprano.

En la etapa prenatal**,** y enmarcado en el subprograma de atención al embarazo, parto y puerperio, el PIAM contempla el cribado combinado del primer trimestre para la detección de las aneuploidías cromosómicas más comunes y la indicación de técnicas invasivas adicionales (amniocentesis, biopsia de corion) para confirmación diagnóstica en caso necesario. Los Servicios de Ginecología y Obstetricia de los hospitales del SMS llevan a cabo el denominado diagnóstico prenatal, que implica la aplicación de técnicas ecográficas, citogenéticas, bioquímicas y moleculares que permiten la detección de anomalías congénitas fetales y enfermedades genéticas. El diagnóstico prenatal incluye el cribado combinado aplicado a todas las gestantes, así como los métodos solo dirigidos a la población de riesgo de trasmitir una enfermedad genética.

La valoración del riesgo en función de los resultados de las pruebas de cribado y el diagnóstico prenatal se realiza en los hospitales pertenecientes al Servicio Murciano de Salud. Para mejorar dicha valoración es necesario unificar el protocolo de la ecografía y coordinar la realización de los marcadores junto a la ecografía, de manera que todos los resultados se encuentren disponibles para su valoración conjunta por un especialista.

Una vez confirmado el diagnóstico prenatal precoz de una ER, se debe facilitar a la pareja la toma de decisiones poniendo a su disposición información sobre la enfermedad y los recursos asistenciales existentes en la Región ó fuera de ella, preferiblemente a través de un equipo multidisciplinar de expertos en la materia, que debe incluir necesariamente profesionales especializados en asesoramiento genético. Una de las opciones previstas legalmente es la interrupción de la gestación. En la Región de Murcia existen centros concertados por el Servicio Murciano de Salud para las interrupciones de las gestaciones precoces. Las interrupciones tardías son valoradas por el Comité Clínico Regional ubicado en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU Virgen de la Arrixaca), y son atendidas fuera de la red asistencial pública, mediante conciertos con centros privados de la Región, o, en algunas situaciones, en otras autonomías. Se debe evitar, sin embargo, la peregrinación de la pareja por diversos centros y especialistas y la repetición de pruebas, siendo lo idóneo para la salud física y mental de la mujer que la interrupción de la gestación de un feto con sospecha de ER se realizara dentro de la red pública de nuestra Región.

En la etapa neonatal se lleva a cabo el Programa de Cribado Neonatal de las enfermedades endocrino-metabólicas (PCN), dirigido a todos los recién nacidos, tanto de hospitales públicos como privados. Su principal objetivo es la detección precoz de algunas ER para instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, y así evitar o minimizar los daños en el recién nacido. Este es un Programa que viene determinado por la normativa que regula la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud y la lista básica de enfermedades que actualmente forman parte del mismo está establecida.

En la Región de Murcia, el Programa de Cribado Neonatal se desarrolla en el laboratorio de Metabolopatías del Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC), ubicado en el HCU Virgen de la Arrixaca. Además de las enfermedades determinadas normativamente, este laboratorio realiza, el cribado de otras patologías y otros Errores Innatos del Metabolismo (EIM) que no forman parte del PCN.

Las enfermedades y trastornos de base genética son muy numerosos, lo que provoca una continua evolución de los análisis genéticos para su detección. Este hecho, junto con la baja prevalencia de las mismas, ha conducido a que el MSSSI concretara los aspectos fundamentales de la cartera de genética, dentro de la cartera de servicios comunes del SNS. Así, define el consejo genético (o asesoramiento genético), los grupos de patologías para los que se indicará dicho asesoramiento, los tipos de análisis genéticos y los criterios para la indicación de cada uno de ellos. Por otro lado la normativa vigente establece que la indicación de los análisis genéticos con fines sanitarios debe vincularse sistemáticamente al asesoramiento genético y ambos procesos deberán ser efectuados por personal cualificado y llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad establecidos. Asimismo, la autoridad autonómica o estatal competente debe acreditar los centros, públicos o privados, que puedan realizar análisis genéticos.

El Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC) actualmente desarrolla tres programas asistenciales que abordan todas las áreas de análisis genéticos: anomalías cromosómicas, enfermedades hereditarias del metabolismo y alteraciones moleculares, incluyendo el cáncer hereditario. Los tres laboratorios están acreditados desde el año 2014 por la ENAC bajo la norma UNE-EN ISO 15189. Durante el año 2015 realizaron análisis genéticos a 23.265 pacientes, de los que 17.713 eran recién nacidos del

Programa de Cribado Neonatal y se detectaron 538 casos con distintas enfermedades o anomalías genéticas.

El objetivo del CBGC es mantenerse actualizado y ampliar el acceso a nuevas técnicas de diagnóstico con la mayor fiabilidad, calidad y eficiencia. De este modo, en el año 2007 introdujo la técnica de espectrometría de masas en tándem con lo que se amplió el número de enfermedades incluidas en el PCN y posteriormente la técnica de arrayCGH para mejorar la resolución y diagnóstico de las anomalías cromosómicas. Recientemente el CBGC ha añadido la tecnología de Secuenciación Masiva (NGS) que va a permitir la mejora en el diagnóstico de las enfermedades genéticas y abordar los estudios de NGS que actualmente se externalizan.

La Región de Murcia también cuenta con la Sección de Genética Médica y Dismorfología del HCU Virgen de la Arrixaca, que realiza actividades de diagnóstico clínico y asesoramiento genético a: personas afectadas o con sospecha de una enfermedad de origen genético, teratogénico o anomalías congénitas; a personas con familiares con diagnóstico o sospecha de una enfermedad genética; a gestantes afectas de una enfermedad genética o antecedentes de hijo afectado o en la que se detectan anomalías congénitas fetales; así como a parejas con infertilidad. Los pacientes son remitidos desde cualquier ámbito asistencial. En ella se atendió en 2015 a 3.563 pacientes y se solicitaron 2.114 estudios genéticos, realizados en el mismo hospital o en laboratorios nacionales y extranjeros.

La implantación del Programa de Cribado Neonatal se debe acompañar del desarrollo por parte del MSSSI de un sistema de información que permita realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas y de protocolos consensuados en el marco del Consejo Interterritorial del SNS que permitan abordar en todas las CCAA, de manera homogénea y de acuerdo a criterios de calidad, los procesos de cribado. Existen protocolos individualizados para cada una de las patologías del PCN donde se especifican los algoritmos diagnósticos y circuitos de derivación del paciente a las unidades clínicas con experiencia en el seguimiento correspondiente.

Por último, el Programa de Atención al Niño y al Adolescente (PANA), implantado en todos los centros de salud con unas altas tasas de cumplimiento, detecta alteraciones del desarrollo que pueden servir por sí mismas de señales de alerta para el diagnóstico

precoz de las ER. Además incluye los protocolos de coordinación y actuaciones educativo - sanitarias para la detección e intervención temprana en los trastornos del espectro autista y de detección y diagnóstico del trastorno por déficit de atención e hiperactividad, en ocasiones asociados a enfermedades raras.

ATENCIÓN SANITARIA

Las enfermedades raras o de baja prevalencia, son enfermedades, en su mayoría de origen genético, y de carácter crónico y discapacitante. En este contexto, las enfermedades raras se convierten en un desafío para los sistemas de salud, incluyendo tanto enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento, como otras menos conocidas y de difícil abordaje. Las enfermedades genéticas representan una causa sustancial de morbi-mortalidad, presentando el 3% de los recién nacidos alguna anomalía o enfermedad genética, lo que en Región de Murcia supondría más de 500 recién nacidos con anomalías congénitas/año de entre los más de 18.000 nacimientos. Además, se estima que el 8% de la población desarrollará alguna enfermedad de origen genético antes de los 25 años, constatando que los factores genéticos desempeñan un papel predominante en aproximadamente 1/3 trastornos crónicos de la edad adulta.

Para los afectados por una enfermedad rara, la atención primaria (AP) juega un papel esencial, siendo la principal vía de acceso al sistema sanitario y un elemento clave para asegurar la continuidad asistencial y la integración con dispositivos de otros ámbitos. Los profesionales de atención primaria (especialmente los pediatras y los médicos de familia) deben estar formados en la detección de las ER y disponer de herramientas que alerten de la sospecha de diagnóstico. Así mismo, deben ser los responsables del seguimiento del paciente y la referencia para el mismo, sus familiares y el resto de profesionales. Para ello se deben determinar los circuitos asistenciales y disponer de herramientas que permitan mantener un flujo ágil entre la atención sanitaria primaria y especializada, así como el ensamblaje con otras actuaciones sanitarias complementarias. La complejidad del diagnóstico y seguimiento las enfermedades raras obliga a estos pacientes y sus familiares a realizar numerosos desplazamientos a centros sanitarios, en ocasiones alejados de su domicilio, a lo que se añade las limitaciones de la movilidad que presentan muchos afectados o la dificultad para conciliar la vida laboral de sus cuidadores. En este contexto es de gran ayuda la figura de un gestor de casos, como el que dispone el Área de Salud IX (dedicada actualmente a la cronicidad, pero que podría incorporar la atención a las ER entre sus actividades), por lo que sería necesario ampliar esta figura al resto de áreas de salud.

Otra dificultad a la que se enfrentan los pacientes y profesionales sanitarios de AP es la falta de visibilidad de los recursos de atención especializada para las ER existentes en la Región. Estas unidades con experiencia en el diagnóstico y abordaje de determinadas ER identificadas deberían conformarse como una red completa de unidades de referencia estatal y autonómica, ampliarse y estar accesible desde la atención primaria.

En este sentido, son conocidas las dificultades sobreañadidas que las personas afectadas por una ER tienen para la obtención del diagnóstico y del acceso al tratamiento debido a la escasez de conocimientos científicos en muchos casos, a la falta de experiencia en el manejo clínico y de investigación en este campo. Con esta orientación, el 28 de noviembre de 2006 se constituyó el Comité de designación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para el Sistema Nacional de Salud (SNS), dependiente del Consejo Interterritorial del SNS (CISNS). Dicho Comité propone las áreas de conocimiento sobre las que actuar y su priorización, en segundo lugar las patologías, técnicas, tecnologías y procedimientos (PTTP) que deberían ser tratados en unidades de referencia y, por último, la propuesta de designación de los CSUR que cumplen los criterios establecidos y han sido acreditados. También debe elaborar los procedimientos de derivación de los usuarios del SNS a estos centros.

Dentro de los servicios de atención especializada disponibles, la Sección de Genética Médica y Dismorfología atiende a pacientes con sospecha de ER remitidos desde atención primaria, especializada, el CBGC y las distintas unidades de seguimiento del embarazo. Ofrece una atención integral al paciente con sospecha ER y organiza la atención interdisciplinar, diagnóstico, seguimiento y asesoramiento genético, tanto al afectado como a su familia.

Además existen algunas unidades clínicas con experiencia en el diagnóstico y seguimiento de diferentes ER, que atienden a pacientes con enfermedades metabólicas, fibrosis quística, hemoglobinopatías, hemofilia, etc. Adicionalmente hay designados 6 *CSUR* que pueden atender a pacientes con determinadas ER, aunque no siempre de manera exclusiva: de Cardiopatías familiares y miocardiopatía hipertrófica, de Ortopedia infantil, de Esclerosis múltiple, y de Tratamiento de las infecciones osteoarticulares resistentes, todos ellos ubicados en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Existen además dos CSUR de Reconstrucción de la superficie ocular compleja

– Queratoprótesis, uno en el HCU Virgen de la Arrixaca y otro en el Hospital General Universitario Reina Sofía.

La política sanitaria de la Unión Europea ha facilitado la cooperación entre países en relación al diagnóstico y tratamiento de las personas con enfermedades raras. Esta cooperación tradicionalmente ha estado basada en acuerdos bilaterales y proyectos concretos sobre temas específicos. En 2014 se inició la creación de redes europeas (*European Reference Networks*, *ERN*) para la asistencia de las enfermedades raras, habiéndose designado para formar parte de ellas el CSUR de Cardiopatías Familiares y Miocardiopatía Hipertrófica del Hospital Virgen Arrixaca.

La mayoría de las enfermedades raras (ER) tienen su inicio en la infancia, dos de cada tres se manifiestan en menores de dos años. Estos niños son atendidos por el pediatra y en la adolescencia son derivados para continuar su seguimiento en las unidades de adultos. Este es un momento crítico en el que surge temor e intranquilidad en pacientes y familiares ante el cambio de equipo médico, situaciones de abandono de seguimiento, falta de coordinación y disparidad de criterios entre los distintos especialistas. En la Región de Murcia existe una consulta de transición entre la edad pediátrica y la adulta en atención primaria y entre los servicios de nefrología pediátrica y de adultos en el HCU Virgen de la Arrixaca, cuyo modelo es deseable ampliar a todos los ámbitos de la atención sanitaria regional.

Actualmente la atención sanitaria de los pacientes con ER se efectúa de manera segmentada y en diferentes visitas a cada especialista. La atención sanitaria integral requiere la constitución de equipos interdisciplinares, para el abordaje conjunto y simultáneo del paciente. Para la coordinación de estas citas es fundamental la figura mencionada del gestor de casos.

Además existen otros dispositivos asistenciales sanitarios complementarios que proporcionan cuidados en salud de una forma más holística. Así, la salud mental aborda desde las enfermedades mentales de baja frecuencia, hasta la frecuente alteración de la salud mental asociada a otras ER que afectan a diferentes órganos y sistemas, (depresión, ansiedad, trastornos de la conducta asociados, etc.), o la posible repercusión sobre la salud mental en los cuidadores y familiares. La asistencia en salud mental en el ámbito del Servicio Murciano de Salud se desarrolla en gran medida a nivel

comunitario, a través de la estructura de Centros de Salud Mental (CSM), que funcionan en régimen ambulatorio pudiendo mejorarse ciertos aspectos relacionados con la atención a los afectados por ER y sus familiares.

Por otro lado, los pacientes con enfermedades raras son un grupo susceptible de cronificación y largas estancias hospitalarias, y la mayoría fallece en los hospitales. Todo ello supone una pérdida de la calidad de vida de estas personas y de sus familias. El objetivo de los cuidados paliativos no consiste sólo en atender a los pacientes en las fases terminales de su vida sino también en mejorar las condiciones de hospitalización, minimizar las estancias y las maniobras terapéuticas innecesarias. Los cuidados paliativos deben comenzar cuando se diagnostica una enfermedad amenazante para la vida y continuar independientemente de si el paciente recibe o no tratamiento de la propia enfermedad. La Región de Murcia cuenta con una amplia red en cuidados paliativos, tanto para adultos como para la edad pediátrica, que actualmente se encuentra en proceso de actualización.

Dado el carácter integral de la atención a las ER la atención sanitaria debe estar coordinada con otros ámbitos fundamentales, tanto en su detección como en su seguimiento, como son la atención temprana, educación y servicios sociales. Por ello son necesarias herramientas de conexión entre dichos ámbitos, tanto protocolos de integración como ayudas informáticas, que conecten los agentes implicados en la atención a la persona afectada y a su familia.

RECURSOS TERAPÉUTICOS

Una de las características de las enfermedades raras, es la limitación de los recursos terapéuticos con los que se cuenta para atender a las personas afectadas. Estos pueden ser de tres tipos, farmacia, atención temprana (AT) y rehabilitación (RHB). En los últimos años han aparecido nuevos medicamentos que han supuesto un gran avance terapéutico, pero muchas de estas enfermedades siguen sin disponer de opciones farmacológicas específicas, por lo que, en su ausencia o de forma complementaria, la AT y RHB permiten a las personas afectadas optimizar sus capacidades, previniendo complicaciones y mejorando las habilidades físicas, personales y sociales.

FARMACIA

En esta sección se incluye un análisis de situación sobre los medicamentos, el material sanitario y los productos dietéticos. Los tres son necesarios, o esenciales, según el tipo de enfermedad.

Los tratamientos farmacológicos destinados a las ER pueden ser de alta complejidad y requerir de la aprobación por autoridades sanitarias. Además, por su escasa utilización, no abunda la información sobre el acceso a ellos. Las instituciones sanitarias deben garantizar que dicho acceso sea equitativo, aplicando los mismos criterios clínicos para el inicio de los tratamientos en cualquier centro de la Región, y fomentar el uso de herramientas que permitan, además, medir los resultados que tienen sobre la salud, siendo éstas patologías de escasa prevalencia cuyos tratamientos pueden carecer de evidencias robustas de eficacia y seguridad.

De igual manera, el acceso a los materiales sanitarios, coadyuvantes, y productos nutricionales en determinadas ER puede también ser complicado y, en ocasiones, representar una carga económica considerable para las familias.

En España se dispone de 52 principios activos, ofertados en diferentes marcas comerciales, catalogadas como Medicamentos Huérfanos (MH) financiados por el SNS.

Entre ellos se encuentran medicamentos para el tratamiento de errores innatos del metabolismo (EIM), que supusieron una gran innovación terapéutica al no existir previamente productos específicos para su tratamiento.

El acceso a ellos se facilita en general a través de los servicios de farmacia de los hospitales públicos (48 principios activos) de acuerdo con los protocolos de uso vigentes aprobados por la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) o las Comisiones de Farmacia de los hospitales. En algunos casos se facilitan desde las oficinas de farmacia mediante receta médica y visado de inspección (4 principios activos). El desarrollo de un programa de autorización, seguimiento y evaluación de estos medicamentos garantizará el acceso en las mismas condiciones en todos los hospitales de la Región.

Adicionalmente, para aumentar el conocimiento en medicamentos destinados a ER se precisa impulsar la investigación con estos productos, sobre todo la realización de ensayos clínicos. También existe la posibilidad de acceso precoz a aquellos MH que están en fase de investigación y todavía no se han autorizado (uso compasivo), mediante un procedimiento normalizado (RD 1015/2009) de solicitud a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

Los medicamentos de terapia avanzada son aquellos de uso humano basados en genes (terapia génica), células (terapia celular) o tejidos (ingeniería tisular) e incluyen productos de origen autólogo, alogénico o xenogénico. Constituyen nuevas estrategias terapéuticas y su desarrollo contribuirá a ofrecer oportunidades para algunas enfermedades que hasta el momento carecen de tratamientos eficaces. Varios grupos de investigación de la Región son pioneros en terapia génica y terapia celular, abordando líneas relacionadas con las enfermedades osteoarticulares, inmuno-hematológicas o metabólicas, entre otras, y para la línea de terapia celular están integrados en la Red de Terapia Celular (TerCel) en el marco de las Redes Temáticas de investigación cooperativa en salud (RETICS). Se cuenta además con la Unidad de Producción Celular en el Instituto Murciano de Investigación Biomédica asociado al Hospital clínico Virgen de la Arrixaca, siendo éste un laboratorio altamente especializado que cumple con la normativa vigente para la fabricación de medicamentos de terapia avanzada para uso clínico (Normas de Correcta Fabricación-NCF/GMP) de la Unión Europea. Esta Unidad está acreditada por la AEMPS desde 2014 para garantizar que

los productos fabricados no exponen a los pacientes a riesgos relacionados con la seguridad, calidad o eficacia. Actualmente se encuentra autorizado para la fabricación de seis formas farmacéuticas y sirve medicación para seis ensayos clínicos desarrollados por equipos multidisciplinares de diferentes hospitales de la Región con colaboraciones nacionales e internacionales.

La autorización para la comercialización de estos medicamentos se realiza mediante el procedimiento centralizado por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA por sus siglas en inglés). Para los medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial se requiere una autorización de uso (no de comercialización) en el marco de una institución hospitalaria, que será la responsable del medicamento. La autorización de uso corresponde a la AEMPS.

Los productos sanitarios y coadyuvantes incluyen diversos tipos de productos terapéuticos y ayudas técnicas imprescindibles para el seguimiento y tratamiento de las complicaciones relacionadas con las ER (por ejemplo la dermofarmacia). La normativa vigente regula las condiciones y requisitos para su fabricación, investigación clínica, distribución, comercialización, dispensación y utilización, de acuerdo con lo establecido en la normativa de la Unión Europea. Ahora bien, para mejorar el acceso de los pacientes a estos productos en la Región, es necesario realizar un análisis multidisciplinar de las necesidades (basado en la evidencia disponible sobre su efectividad), y de los procedimientos de acceso y las ayudas disponibles.

El tratamiento nutricional es esencial, a veces el único disponible, en el abordaje terapéutico de determinadas ER, entre las que destacan los errores innatos del metabolismo (EIM), también conocidos como enfermedades metabólicas hereditarias o errores congénitos del metabolismo. Estas patologías causadas por una mutación genética que tiene como efecto la producción de una proteína anómala, que conlleva la alteración del funcionamiento fisiológico de la célula.

La prestación con productos dietéticos está contemplada en la cartera de servicios comunes del SNS, comprendiendo la dispensación de los tratamientos dietoterápicos y la nutrición enteral domiciliaria. Su indicación se realiza por médicos especialistas de unidades hospitalarias expresamente autorizadas por los servicios de salud de las CCAA. En el año 2014, se ha actualizado la cartera común suplementaria de prestación

con productos dietéticos, con la inclusión de nuevas patologías, la modificación de los criterios de indicación para patologías ya contempladas y la inclusión o modificación de productos

En la Región de Murcia están establecidos los procedimientos para facilitar la prestación de productos dietéticos en general en el ámbito del sistema sanitario público, y en concreto a pacientes con patologías de especial seguimiento. Así, en 2015 se inició la dispensación de productos dietoterapéuticos complejos desde los Servicios de Farmacia Hospitalaria, para los pacientes con EIM de los Aminoácidos, tras ser declarada esta patología de seguimiento especial a propuesta del Comité de Dietas del SMS. Recientemente se ha desarrollado normativa autonómica que regula las ayudas para determinados alimentos especiales de difícil acceso esenciales en EIM de los aminoácidos. La articulación de todas estas normas regionales a través del Comité de Dietas del Servicio Murciano de Salud, ha mejorado significativamente la calidad del soporte nutricional en Murcia. Dar continuidad a esta línea de actuación permitirá seguir mejorando el acceso a los tratamientos dietoterapéuticos.

ATENCIÓN TEMPRANA

Las enfermedades raras, generalmente, se presentan en la infancia y muchas de ellas provocan diferentes grados de discapacidad y dependencia. Los servicios de atención temprana son un recurso inestimable para los menores y sus familias, de cara a prevenir la aparición de complicaciones y secuelas o minimizar el impacto de las mismas, aprovechándose del tremendo potencial que el neuro-desarrollo infantil y la plasticidad cerebral tienen en los primeros años.

Se entiende la atención temprana (AT) como un conjunto de intervenciones, dirigidas a la población de 0-6 años con trastornos del desarrollo o riesgo de padecerlos, a su familia y al entorno. Estas intervenciones deben responder a las necesidades específicas del afectado en todos los ámbitos (sanitario, educativo, social y familiar), atendiendo a personas concretas y no patologías.

En actualidad, prácticamente todos los niños de la Región que, por problemas o riesgos biológicos o ambientales, precisan atención temprana son atendidos, total o parcialmente, por estos servicios prestándose una oferta de intervenciones amplia y de

calidad. Sin embargo esta atención es variable, y en ocasiones insuficiente, en función de los problemas del niño y su familia, de sus recursos y de la ubicación geográfica.

Entre los recursos disponibles en la Región en el ámbito de los servicios sociales, vinculados a la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, se encuentran los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT). Su labor se inicia en el momento que se demandan sus servicios por la propia familia o los profesionales (pediatras, educadores, trabajadores sociales, Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica, padres, etc.). Esta intervención puede constar de varias partes: valoración inicial, diagnóstico o evaluación funcional, intervención, seguimiento, coordinación y derivación cuando fuese necesaria. La actuación de los CDIAT en cada una de estas partes es variable en función de las necesidades del niño y la familia, y de la organización y coordinación con otros profesionales (Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica, rehabilitadores del sistema sanitario asistencial, etc.). Dada la intervención de profesionales de múltiples ámbitos es trascendental la organización cuidadosa de las actuaciones de los profesionales implicados.

Los CDIAT pertenecen a entidades municipales o privadas, que pueden suscribir acuerdos de colaboración con la Administración Pública, estando algunos de ellos subvencionados. En general, sea cual sea su tipología, los CDIAT prestan un repertorio variado de intervenciones y tratamientos especializados (estimulación cognitiva, fisioterapia, logopedia, hidroterapia, psicomotricidad,…) dirigidas al niño y a la familia (apoyo familiar, pautas para el hogar, manejo de conductas disruptivas,…). A su vez, esta administración regional dota de ayudas individuales a algunas familias que pueden contribuir a costear los tratamientos que estos centros ofrecen. Por ahora, estos servicios no son, en la mayoría de los casos, totalmente gratuitos para las familias ni los servicios que reciben son siempre homogéneos.

La Consejería de Educación y Universidades, por su parte, tiene regulado normativamente y ofrece servicios públicos y gratuitos relacionados con la AT de dos maneras diferentes. Por un lado, en el período coincidente con el Primer Ciclo de educación infantil (0-3 años), desde 1987 se dispone de 4 Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) de Atención Temprana (en los sectores geográficos de Murcia, Cartagena y el Noroeste), y de algunos profesionales

especializados en AT en algunos EOEP de Sector, que amplían parcialmente esta cobertura geográfica.

Estos EOEP de AT atienden fundamentalmente a niños de la citada franja de edad, estén o no escolarizados. Sus funciones están orientadas, entre otras, a dar apoyo psicopedagógico presencial a las escuelas infantiles públicas de sus sectores y a desarrollar programas para la detección y valoración de alteraciones del desarrollo y discapacidades, o riesgo de padecerlas, para lo que colaboran con otros profesionales y servicios (sanitarios, escuelas infantiles, servicios sociales de zona, CDIAT, etc.). Tras dicha valoración, determinan, en caso necesario, las medidas más adecuadas para intervenir sobre ellas: tratamientos especializados; solicitud de revisiones médicas específicas que se consideren precisas; determinación, como competencia prioritaria, de la propuesta de escolarización más adecuada para cada caso, etc.

De manera puntual, los EOEP especializados en AT llevan a cabo programas de trabajo de colaboración con las unidades/secciones de neonatología de algunos hospitales (Murcia, Cartagena y Caravaca), con diferentes grados de implantación. El más avanzado es el que se lleva a cabo en el HCU Virgen de la Arrixaca desde el año 2007, que incluye la presencia semanal de profesionales de los EOEP de AT en el propio hospital para desarrollar labores de atención a familias y para valorar, informar y proponer medidas de intervención en los niños que lo puedan precisar tras el alta hospitalaria.

Por otro lado, en el periodo de 3-6 años de edad (segundo ciclo de educación infantil), la edad de la atención temprana coincide con la escolarización casi total de la población infantil de estas edades. En este ciclo son los EOEP de Sector los que atienden a los alumnos escolarizados. Entre sus funciones relacionadas con la atención temprana, figura la de valorar y proponer medidas y tratamientos, no sólo educativos (pedagogía terapéutica, logopedia, fisioterapia), que los niños puedan precisar y recibir en su escuela, y, en ocasiones, fuera de ella. Ello puede hacer coincidir sobre el mismo niño atenciones y apoyos, tanto dentro como fuera del centro escolar (sobre todo, en los CDIAT), que no siempre se complementan. Así, en el período de 3-6 años, se hace necesaria una mayor y mejor colaboración y coordinación entre los centros educativos, los centros de tratamiento y los equipos que prestan servicios de AT a un niño con ER para dichos servicios sean sinérgicos y complementarios. En caso necesario y de

manera complementaria a unos y otros EOEP, existen EOEP Específicos que pueden colaborar asesorándoles sobre discapacidades o alteraciones específicas (Discapacidad Visual; Discapacidad Auditiva; Discapacidad Motora; y Trastornos Graves del Desarrollo-Trastorno del Espectro Autista).

De todo lo expuesto puede concluirse que, en la actualidad, es posible mejorar la atención temprana en la Región de Murcia, siendo prioritario el establecimiento de una red de centros que abarque todo el territorio, con una distribución más equilibrada (sobre todo, CDIAT y EOEP-AT), y que se proporcione un repertorio suficientemente amplio de medidas e intervenciones que pueden aplicarse en cada uno de estos centros y servicios. También parece aconsejable desarrollar o ampliar los programas de atención temprana hospitalaria, mediante una colaboración más estrecha entre la AT que se presta desde el ámbito sanitario, educativo y de servicios sociales para adelantar al máximo la detección y la atención a los múltiples problemas que pueden presentarse en estos primeros momentos. Esta mejora en la dotación, distribución y organización de los recursos en los diferentes ámbitos de la AT regional permitiría, por tanto, prestar una adecuada atención temprana de los niños afectados por ER en la Región de Murcia.

Además, dado que la valoración global del niño debe implicar el trabajo conjunto de los profesionales, es especialmente relevante propiciar la coordinación y el trabajo multidisciplinar entre los diferentes técnicos y administraciones para optimizar las actuaciones llevadas a cabo por todos ellos. Se hace necesario, pues, dotarlos de mecanismos, herramientas y tiempo para esta labor, de manera que sea posible desarrollar un sistema preparado para la atención temprana de los niños que pueden precisar AT y, dentro de éstos, a los afectados por ER.

Cabe señalar que, desde las Consejerías de Familia e Igualdad de Oportunidades, Sanidad y Educación y Universidades se está trabajando en la coordinación de estos servicios a través del desarrollo de normativa específica que pretende regular la AT para que, entre otras cosas, se pueda garantizar para todos los menores de 6 años una atención universal, pública y gratuita (financiación de la intervención igual para todos los municipios), aspirando, además, a que la coordinación interdepartamental se lleve a cabo de forma rápida y ágil para un mejor servicio a las familias.

REHABILITACIÓN

Muchas enfermedades raras carecen de tratamientos farmacológicos curativos eficaces y es frecuente que se desarrollen complicaciones o secuelas con el paso del tiempo. Es por esta razón que las ER requieren abordajes terapéuticos más completos, siendo la rehabilitación un pilar principal para mejorar o prolongar el nivel de autonomía y la calidad de vida de los afectados.

La rehabilitación, según se contempla en la normativa vigente, se orienta principalmente a enfermedades agudas o patologías crónicas en fase de reagudización. En la Región la asistencia rehabilitadora ofrecida por la red pública descansa en los correspondientes servicios de los hospitales del área de salud, siendo ellos los responsables de la rehabilitación en fase de ingreso (hospitalario o ambulatorio) tanto en la esfera física como cognitiva. Sin embargo, para este abordaje completo rehabilitador, tan necesario en el caso de las ER, la mayoría de servicios de estos hospitales carecen de profesionales especializados en algunas terapias específicas o en el abordaje de patologías complejas, como es el caso de terapia ocupacional y logopedia. Estos servicios son complementados por unidades de fisioterapia existentes en algunos centros de salud, donde se tratan principalmente patologías del aparato locomotor y de menor complejidad.

Dada la cronicidad de la mayoría de las ER, los pacientes son dados de alta en terapia cuando se ha estabilizado el cuadro clínico en torno a unas secuelas; pudiendo continuar algunas personas afectadas con una terapia de mantenimiento en diversos centros (privados, concertados, asociaciones de afectados, centros ocupacionales, etc.). A muchos de estos pacientes se les realizan revisiones en la consulta de rehabilitación para valorar la evolución del cuadro, para la prescripción ortopédica, etc., siendo necesario en estos casos desarrollar cauces de comunicación y de coordinación con los equipos terapéuticos extra-hospitalarios.

Un caso especial lo constituyen los niños menores de 6 años con ER ingresados que precisan tratamiento rehabilitador. En esta situación es especialmente necesario mejorar la coordinación de los servicios de rehabilitación y los equipos implicados en la atención temprana desde el mismo momento del ingreso, aprovechando las iniciativas de trabajo de los equipos de AT dentro de algunos hospitales implantadas de manera

experimental, y, tras el alta hospitalaria, coordinando las medidas rehabilitadoras de la administración sanitaria con los diferentes servicios de AT existentes en la región, dependientes de otras administraciones (CDIAT, EOEP, centros educativos,…). Establecer conjuntamente y desde el inicio los objetivos de recuperación y el plan terapéutico intra y extra hospitalario favorecerá la continuidad asistencial, y la sinergia terapéutica para conseguir el máximo nivel de desarrollo del potencial del niño afectado por una ER.

EDUCACIÓN

Aunque las enfermedades raras pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales que deben ser cubiertas, es la reacción de la comunidad educativa ante un alumno afectado por una ER la que puede llegar a convertirse en una de las situaciones más negativas para la normalización de sus condiciones de vida y para su socialización, educación y aprendizaje. Los menores afectados de algunas enfermedades neurológicas pueden presentar, asociadas, alteraciones de la conducta que les impiden mantener un comportamiento 'normalizado', lo que a veces provoca incomprensión e incluso rechazo por parte del alumnado y del profesorado (que puede entenderlo como actitudes desafiantes, por falta de disciplina). De igual forma, puede ocurrir con los menores cuya enfermedad incluye características físicas diferentes. Abordar las ER y sus repercusiones socio-sanitarias en el seno de la comunidad educativa (profesionales, escolares y familias) conduce a una mayor sensibilización de la misma y, por extensión, de la sociedad en general.

La administración pública, junto con las asociaciones de afectados con hijos en edad escolar con alguna discapacidad, incluidas las ER, vienen trabajando en la inclusión educativa en centros ordinarios, atendiendo en ellos sus necesidades específicas y abogando por la normalización de su situación y por su integración social.

La Ley Orgánica de Educación (LOE) contempla elementos compensadores de las desigualdades que deriven de cualquier tipo de discapacidad, y existe además normativa autonómica que regula la respuesta a la diversidad del alumnado. Esta incluye la identificación de aquellos con necesidades específicas de apoyo educativo y su escolarización, así como la atención educativa durante periodos de hospitalización y convalecencia en domicilio.

La atención a la diversidad se rige por los principios de calidad, equidad e igualdad de oportunidades, normalización, integración e inclusión escolar, igualdad entre mujeres y hombres, compensación educativa, accesibilidad universal y cooperación de la comunidad educativa. Desde esta perspectiva se contempla la diversidad del alumnado como principio que rige toda la enseñanza, y no como una medida que corresponde a

la necesidad de unos pocos, asumiendo la administración educativa de la Región de Murcia el reto de una educación en igualdad de oportunidades que atienda a todo el alumnado según sus propias características y necesidades.

En este marco, los equipos docentes y los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) del centro deben valorar si un menor afectado por una ER debe ser considerado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales o, si presentara una discapacidad o trastorno grave de conducta, como alumno con necesidades educativas especiales. En la Región, además, se prestan servicios de atención temprana desde el ámbito educativo.

En relación a la escolarización del alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, se rige por los principios de normalización, inclusión y no discriminación, garantizando su acceso, la permanencia y la igualdad de oportunidades. De la misma manera, la evaluación y promoción de este alumnado se lleva a cabo siguiendo los procesos ordinarios de evaluación general, teniendo en cuenta los acuerdos recogidos en la Propuesta Curricular.

Lo cierto es que, pese a estos marcos normativos y las iniciativas emprendidas, sigue siendo necesario disponer de información sobre la enfermedad (diagnóstico, cuidado y tratamiento) y asesoramiento socio-sanitario para el abordaje de las necesidades concretas por parte del equipo docente responsable y el/los EOEP de referencia.

Además de prestar este asesoramiento, hay que tener en cuenta que parte del alumnado afectado por algunas ER puede precisar cuidados sanitarios especializados y continuados durante el horario escolar o bien, por su propio proceso, es previsible que se desencadenen situaciones que requieran una atención sanitaria urgente. Recientemente, la Consejería de Educación y Universidades ha puesto en marcha el Programa experimental de Atención Sanitaria Especializada dirigido al alumnado que precise cuidados sanitarios continuados durante el horario escolar. Ampliar y mejorar la asistencia sanitaria en centros escolares y los mecanismos para la atención urgente de un alumno con una ER permitirá dar mayor cobertura a estas necesidades.

Otra de las características de los alumnos con ER es su frecuente alternancia de periodos de hospitalización y de estancias escolares que provoca en ellos una disrupción cotidiana de los procesos educativos. Esta circunstancia exige más que en otros casos una respuesta educativa coordinada del centro docente, del equipo

pedagógico que le atiende, de la familia y del profesorado hospitalario que desarrolla la actuación educativa en el aula hospitalaria, así como de los profesionales sanitarios.

Las actuaciones en estas circunstancias irán encaminadas al mantenimiento del proceso educativo normalizado para facilitar su posterior reincorporación, teniendo en cuenta, no sólo el apoyo de las actividades escolares realizadas en su centro docente, sino también actuaciones orientadas a su desarrollo personal y social, que le eviten el aislamiento que le pueda producir una situación de enfermedad y le posibiliten la comunicación con sus iguales. La pedagogía hospitalaria constituye un modo especial de entender la pedagogía, que tiene más que ver con la salud y con la vida que con la instrucción, entendida como transmisión de conocimientos formalizados.

La Región dispone de Equipos de Atención Educativa Hospitalarios y Domiciliarios (EAEHD). Las aulas hospitalarias establecen su propio Plan de Actuación Educativa Anual y su misión es atender el proceso educativo y de desarrollo de los alumnos que padecen (transitoria o permanentemente), alguna enfermedad. Actualmente, cuatro hospitales de la Región, el HCU Virgen de la Arrixaca y los hospitales generales universitarios Santa Lucía, Morales Meseguer y Reina Sofía (áreas I, II, VI, VII), cuentan con aulas hospitalarias, 6 profesores atendieron a 1.187 alumnos de infantil y primaria, 539 de secundaria y 94 de bachillerato y formación profesional (1.820 alumnos en el curso 2015-16). De este alumnado, 56 son de larga estancia (más de 30 días), 107 de media estancia (más de 15 días) y 1.963 de corta estancia (menos de 15 días).

Sin embargo, las estancias hospitalarias son cada vez más cortas y la convalecencia en el hogar cada vez más larga, y por ello se ha establecido el servicio de apoyo educativo domiciliario (SAED). El SAED atiende al alumnado de educación primaria, secundaria obligatoria, formación profesional básica y bachillerato que, por razón de enfermedad crónica, prolongada, o por lesiones traumáticas, y previa prescripción facultativa, deba permanecer convaleciente en su domicilio por un periodo superior a 30 días naturales. Existe también el criterio de convalecencia intermitente (al menos 6 días continuados durante un periodo mínimo de 6 meses) para aquellos alumnos/as que padezcan una enfermedad crónica y según las previsiones médicas.

Los principales objetivos del SAED son garantizar al alumnado enfermo una atención educativa individualizada y asegurar la continuidad del proceso de aprendizaje durante

el periodo de convalecencia domiciliaria. Para ello se debe asegurar la comunicación y la coordinación entre el centro docente, las familias y en su caso el EAEHD. En el curso 2015-2016, había 255 profesores que atendieron a 170 alumnos: 52 de primaria, 103 de secundaria, 12 de bachillerato y 3 de formación profesional.

SERVICIOS SOCIALES

Como se ha citado anteriormente, los afectados por una enfermedad rara presentan una gran diversidad de alteraciones y síntomas en función de su grado de afectación y evolución, que acarrean una importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida y, como consecuencia, pueden tener problemas de aislamiento social. Todo ello, puede conducir a que las personas afectadas no se beneficien de los recursos y servicios que necesitan e incluso presenten un mayor riesgo de exclusión social. El Sistema de servicios sociales debe garantizar un sólido sistema de información al alcance de todos los/as ciudadanos/as; que les oriente sobre su funcionamiento y organización; sobre el contenido de sus prestaciones y requisitos de acceso; sobre sus derechos y deberes; sobre el procedimiento administrativo de sus solicitudes; etc. La accesibilidad a los recursos sociales en condiciones de igualdad es fundamental para este colectivo, mediante una intervención profesional, social y de acompañamiento dentro de la organización territorial de los Centros de Servicios Sociales.

La Ley 39/2006 contempla la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, con la colaboración y participación de todas las Administraciones Públicas y la garantía por parte de la Administración General del Estado de un contenido mínimo común del Sistema en las CCAA. Estas prestaciones y servicios se deben integrar en la red de servicios sociales de las CCAA, que está formada por centros públicos, centros de las Entidades Locales, Centros de Referencia Estatal (CRE) para la promoción de la autonomía personal y para la atención y cuidado de situaciones de dependencia, así como centros privados concertados debidamente acreditados.

En relación a las enfermedades raras, en concreto, en el año 2009 fue inaugurado el CRE de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), dependiente del IMSERSO, con dos cometidos: 1) Realizar actividades como Servicio de Referencia (en investigación, formación, en la generación y difusión de información y el asesoramiento técnico) y 2) Realizar actividades de Promoción de la Autonomía Personal y la Atención Especializada (Servicio de Atención Multidisciplinar, Servicio de Apoyo a Padres que puedan tener un bebé con una enfermedad rara-NACER, encuentros de afectados y familiares y actividades de respiro familiar).

La normativa autonómica vigente estructura el Sistema de Servicios Sociales en dos grandes áreas de servicios complementarios, la atención primaria y los servicios especializados.

La atención primaria de carácter público y local se presta en los Centros de Servicios Sociales. Se trata de un dispositivo potente de información, diagnóstico, orientación, apoyo, intervención y asesoramiento individual y comunitario que, además de ser la puerta de entrada habitual al sistema, es el eje vertebrador de toda la red de servicios. Estos centros están gestionados por las entidades locales subvencionadas por la Administración Autonómica, encontrándose sus servicios determinados normativamente. Pese a ello, los servicios prestados son en cierta medida variables, dependiendo de financiaciones no estables y heterogéneas de acuerdo al esfuerzo presupuestario de las entidades que los financian.

Los servicios especializados constituyen el nivel de intervención específico para la programación, implantación y gestión de actuaciones concretas derivadas de la situación de necesidad de la población a la que van dirigidas y que no estén encomendadas a los servicios sociales de atención primaria. Por sus singulares características o su situación de vulnerabilidad, el colectivo de personas con ER, es susceptible también de una atención diferenciada desde los servicios sociales especializados. Como parte de las actuaciones especializadas cabe señalar las acciones formativas, de atención temprana y estimulación, recuperación de habilidades y el acceso a prestaciones y a servicios de apoyo o de habilitación psicosocial.

La mayoría de las ER son enfermedades complejas y de curso crónico, de tal manera que las personas con una ER y sus familiares precisan apoyos para mejorar su autonomía y desenvolvimiento en los ámbitos personales, familiares, laborales, económicos, educativos y culturales, requiriéndose el despliegue de ambos niveles de intervención, primaria y especializada. En la medida en que estas enfermedades son potenciales generadoras de discapacidad, dependencia y/o situaciones de exclusión social, las actuaciones en el ámbito social no suponen tanto medidas de actuación excepcionales (salvo en el caso de que respondan a necesidades específicas de este colectivo) como una selección y adaptación de los servicios a sus necesidades.

El mantenimiento del máximo nivel de autonomía debe promoverse con actividades desde las primeras etapas de la vida (a ser posible desde el nacimiento e incidiendo

especialmente hasta los 6 años de edad). Tienen especial protagonismo en esta fase los servicios especializados de atención temprana, y la labor realizada por la comunidad educativa y las familias, por conformar el entorno social inicial.

La recuperación de habilidades y el acceso a servicios de apoyo o de habilitación psicosocial cobran mayor importancia en etapas más avanzadas de la vida. Así, los programas más desarrollados en los centros ocupacionales o de atención a personas con discapacidad (PcD), según las necesidades de su población, son: el de autonomía personal (hábitos básicos, motricidad y de estimulación sensorial), de autonomía social, de comunicación alternativa o aumentativa y los programas ocupacionales, en los cuales, a través de talleres se pretende conseguir destrezas que favorezcan la integración laboral y/o mantener rutinas para el desarrollo de las actividades pre-laborales.

En la edad adulta un componente esencial para el mantenimiento de la autonomía en las personas con enfermedades raras es su incorporación al mercado laboral. En la legislación española se contemplan medidas generales para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad, que incluyen servicios de formación y de rehabilitación profesional, servicios de intermediación laboral, centros de empleo protegido, programas de transición empleo protegido-empleo ordinario y medidas de fomento del empleo ordinario (empleo en empresas, empleo público y empleo autónomo). La Estrategia Española de Empleo 2012- 2014 contempla políticas de fomento del empleo de las personas con discapacidad, siendo las administraciones públicas las que deben implementarlas en el ámbito de sus competencias.

Como se ha citado anteriormente, las pautas de valoración y calificación de las situaciones de discapacidad y de dependencia no evalúan enfermedades en sí, sino el grado y tipo de discapacidad o, en el caso de la dependencia, si la limitación para realizar actividades básicas de la vida diaria es grande o severa. Por esta razón cualquier ER puede ser valorada desde esta óptica, aunque se puede mejorar la identificación y valoración aspectos particulares de las ER relacionados con la discapacidad y la dependencia. Para ello se ha iniciado un proceso de revisión conjunto con FEDER, para la ampliación de conocimientos y la identificación de las necesidades de los afectados por ER, en especial las relacionadas con medidas de soporte de funciones vitales y de movilidad en la escala de valoración específica de la dependencia.

La normativa actual ya permite considerar una serie de apoyos para los menores de tres años contemplados en la Escala de Valoración Específica (Apartado de medidas de soporte para las funciones vitales). Para el caso de los mayores de tres años existe la posibilidad de valorar como ayuda especial la situación de aquellas personas que precisen estas medidas de soporte. Por tanto se recomienda hacer un estudio para incluir medidas de soporte para ER que no estén contempladas en la normativa.

Para las personas dependientes el primer objetivo debe ser el de mantenerlas en su entorno familiar y comunitario y en última instancia, si esto no fuera posible, ofrecer una atención residencial adaptada. Los servicios de atención domiciliaria y de soporte familiar, esenciales en estas situaciones, presentan cierta variabilidad geográfica, tanto en su cobertura como en su prestación.

Finalmente, y como en otros ámbitos, se pone de manifiesto cierto grado de desconocimiento relacionado con las enfermedades raras en varios aspectos. La ciudadanía, y en concreto este colectivo, en ocasiones no conoce la actuación de los servicios sociales, sus prestaciones y sus canales de acceso. Por este motivo, es preciso potenciar el acceso de los afectados por ER a los servicios sociales de atención primaria como puerta de entrada para los diferentes recursos del propio Sistema Público de servicios sociales. La Región de Murcia dispone de la Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad (ORIAD), como servicio de referencia para estas personas y los grupos y asociaciones implicados. Su fin es prestar una atención presencial y especializada sobre los recursos, servicios y normativas existentes en las diversas administraciones, procurando una información integral que facilite al ciudadano discapacitado la accesibilidad y el conocimiento de la información que le interesa. La disponibilidad de estos recursos y procedimientos también a través de la web única de enfermedades raras facilitará un acceso más rápido a los mismos, evitando desplazamientos, superando otro tipo de barreras y aportando información general, de manera preliminar.

Los servicios sociales también deben promover la sensibilización del conjunto de la ciudadanía hacia las personas que padecen una enfermedad rara. Esto implica, en primer lugar, hacer visible esta realidad humana, para lo cual el plan contempla una línea estratégica completa para mejorar la disponibilidad de la información relacionada con las enfermedades raras, y en segundo lugar trabajar en la eliminación de las barreras que impiden su participación en todos los ámbitos.

Las personas con discapacidad manifiestan la necesidad de su inclusión social, no a través de la realización de actividades segregadas, sino que apuestan, entre otras cosas, porque la persona con discapacidad no vea dificultada la realización de las mismas por un entorno o espacio no accesible. Para ello es necesario impulsar un extenso conjunto de medidas de accesibilidad en espacios públicos urbanizados, infraestructuras y edificación, transportes, bienes y servicios a disposición del público y relaciones con las Administraciones públicas. A modo de experiencia, el ayuntamiento de Murcia está diseñando un Plan Municipal de Accesibilidad, y está integrado en varios Proyectos Europeos relacionados: SMART CITY y Estrategia de Ciudad Murcia 2020, en la que hay representantes del colectivo de personas con discapacidad.

Además de las barreras estrictamente físicas, la atención a las diversas necesidades que tienen las personas con discapacidad requiere de un complejo sistema de equiparación de oportunidades integrado, sobre todo, por medidas de “acción positiva” (tratos más favorables y apoyos complementarios) y, en menor grado, por medidas contra las discriminaciones, que dificultan la participación en igualdad de condiciones. Estructurar un diálogo abierto y permanente con las asociaciones de personas con ER, facilita el análisis de esta situación. Así, el impulso de las Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en el ámbito municipal, incluyendo asociaciones de personas con ER, es una buena herramienta para la participación y puesta en marcha de estrategias de trabajo conjunto entre las Administraciones y la iniciativa social.

La Ley de Servicios Sociales promueve además, la participación directa de la sociedad civil en los propios servicios sociales, sin olvidar la responsabilidad pública de garantizar prestaciones y derechos a los ciudadanos. El fomento de programas de voluntariado al servicio de este colectivo, así como la inclusión de personas afectadas por ER en dichas actividades es de especial importancia.

Una mayor sensibilización de la ciudadanía y de los profesionales de la administración en relación a las enfermedades raras redundará en la normalización de su situación y será una buena medida preventiva frente a la discriminación y la exclusión social. Esto no exime de la necesidad de abordar las situaciones de exclusión social ya existentes. Si además de discapacidad existe violencia de género, infravivienda, aislamiento social, problemática de salud mental..., el efecto puede ser multiplicador. Por ello es importante una sincronización de todas las actuaciones a nivel autonómico, municipal, y con las Entidades, sin olvidar que requiere transversalidad y distribución de las responsabilidades en el funcionamiento de estos servicios.

COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA

En España la atención socio-sanitaria está definida por la normativa vigente como aquella que “comprende el conjunto de cuidados destinados a aquellos enfermos, generalmente crónicos, que por sus especiales características pueden beneficiarse de la actuación simultánea y sinérgica de los servicios sanitarios y sociales para aumentar su autonomía, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social”, señalando que “la continuidad del servicio será garantizada por los servicios sanitarios y sociales a través de la adecuada coordinación entre las administraciones públicas correspondientes”. Por otro lado, el reconocimiento del derecho a la promoción de la autonomía y la atención a las personas en situaciones de dependencia como universal en nuestra legislación ha marcado un antes y un después en lo relativo a la cobertura de las necesidades de los ciudadanos.

La mayoría de las personas que padecen una enfermedad rara presentan características de cronicidad y complejidad, y por tanto necesitan un abordaje multidisciplinar que requiere desplegar una gama de recursos complementarios del ámbito sanitario, social, educativo y laboral que funcionen de manera coordinada y que den lugar a un continuum en la atención. La coordinación socio-sanitaria tratará de establecer una serie de políticas, estrategias e instrumentos de colaboración para satisfacer las necesidades que se puedan plantear a lo largo del proceso de estas personas y su familia, evitando desajustes materiales (solapamientos y vacíos o déficit de cobertura) y temporales (desfases o tiempos de espera entre los diferentes servicios), convirtiéndose así en el eje de la atención. Este nuevo enfoque requiere aprender y reconocer las motivaciones y necesidades de los usuarios (de carácter físico-biológico, psicológico-cognitivo, afectivo-emocional y económico-social).

Se hace evidente la necesidad de articular el llamado “espacio socio-sanitario” como un sistema de asistencia coordinado, complementario y flexible, que actúe como eje vertebrador básico del conjunto necesario de prestaciones sanitarias, sociales, educativas, laborales y de cuidados no profesionales, a efectos de garantizar la continuidad y coherencia de las atenciones requeridas por estas personas.

La normativa autonómica vigente en el ámbito de la coordinación socio-sanitaria recoge todos estos aspectos y crea la Comisión de Coordinación Socio-sanitaria como órgano de planificación y coordinación, cuya composición contempla a los titulares de los departamentos competentes en materia de salud y de política social. Asimismo incluye la figura del Coordinador/a Socio-sanitario con el fin de coordinar las acciones, competencia de sanidad. La comisión ha constituido grupos técnicos en diferentes ámbitos, entre otros, en salud mental, personas mayores de 65 años y atención a las personas que padecen una enfermedad rara.

La Comisión Técnica de Salud Mental ha elaborado el Protocolo de Coordinación para la Atención con Trastorno Mental Grave y/o Drogodependencia (TMG_D orientado al establecimiento de planes de actuación individualizados. Emplea como unidad territorial de coordinación el área de salud y sus zonas básicas de salud, y contempla la participación de profesionales de servicios sociales y de otras entidades, además de las ONG o asociaciones que trabajan en el ámbito de la enfermedad mental, estableciendo acuerdos inter-institucionales que faciliten la atención y asistencia, así como las herramientas necesarias para coordinar las acciones de los profesionales de diferentes sectores (social, sanitario, policial, tercer sector, policial, judicial, etc.). Se han realizado cuatro encuentros socio-sanitarios en las Áreas de Salud II, III, IV, V y IX y se pretende implantar este protocolo en todas las áreas de salud.

También se ha realizado un proyecto piloto en el Área de Salud IX centrado en personas mayores de 65 años, con el objetivo de abordar de forma coordinada y continuada las situaciones y/o dificultades de las personas y familias que se enfrentan a pérdidas severas de su salud y/o autonomía funcional física o psíquica y, garantizar la equidad en la accesibilidad a los recursos sanitarios y sociales. En dicho proyecto se identificaron los recursos asistenciales, sociales y sanitarios ya existentes bajo un criterio de mejora de la eficiencia en la atención. Para la implantación y desarrollo de las actuaciones se definió el perfil del paciente socio-sanitario y se diseñó un circuito de derivación. Se conformó un equipo interdisciplinar (medicina de familia, enfermería y trabajo social) de valoración y seguimiento que, en caso necesario derivaba a la persona al recurso adecuado a sus necesidades. Para el intercambio de información entre instituciones se diseñaron circuitos y modelos de solicitud e informes de evaluación socio-sanitaria, que estaban disponibles desde los aplicativos informáticos correspondientes.

Entre las conclusiones de dicho pilotaje destaca la necesidad de generar un marco sólido y perdurable que permita protocolizar y normalizar el trabajo inter-institucional (con herramientas de comunicación adecuadas, tiempo y espacios para el encuentro entre profesionales,…). Se detectaron también problemas normativos y tecnológicos derivados del acceso a información personal registrada en los sistemas sanitarios, de servicios sociales u otras entidades por parte de profesionales. El proyecto representa una forma de optimización de recursos sanitarios y sociales y una forma eficiente de rentabilizar recursos que ya existen. Es importante enfatizar el aspecto biopsicosocial respecto al exclusivamente sanitario.

Paralelamente, se ha incorporado también en el área IX un modelo de gestión de casos centrado en la cronicidad, cuyo objetivo es mejorar el bienestar y calidad de vida de las personas con una situación socio-sanitaria de alta complejidad. Para ello se cuenta con dos profesionales de enfermería en atención primaria, que realizan una captación de pacientes, bajo una serie de criterios (como la necesidad de cuidados complejos y/o la falta de apoyo social y familiar) promueven una intervención proactiva mediante la coordinación y activación de los profesionales y de los recursos disponibles en la comunidad.

En el municipio de Cartagena, se desarrolló el proyecto europeo INCA (Introducción Inclusiva al Cuidado Integral), que utilizaba un modelo de integración socio-sanitaria en pacientes crónicos mayores de 65 años con diabetes y/o HTA. Para ello se empleó una plataforma informática que puso en contacto a todos los actores implicados en el cuidado del paciente -sanitarios y trabajadores sociales del centro de salud y hospital, trabajadores sociales del ayuntamiento, pacientes y cuidadores- estableciendo tareas en función de unas reglas acordadas entre todas las partes, basadas en las líneas de continuidad asistencial y los flujos de trabajo de los servicios sociales municipales. Esta herramienta tenía un uso común inter-institucional e incluía también al paciente y su cuidador. Los pacientes permitían compartir la información necesaria para su cuidado con los distintos agentes implicados mediante la firma de un consentimiento informado. INCA fue la primera experiencia con una herramienta de comunicación inclusiva realmente centrada en el paciente, que le hacía partícipe y protagonista, un planteamiento válido y recomendable para la atención integral de las ER. No obstante, para establecer una herramienta de comunicación inter-institucional se evidenció de

nuevo la necesidad de una decisión política firme y constante que asegure en cada momento la colaboración de las distintas instituciones implicadas.

Por otro lado, desde el ámbito educativo, social y sanitario, se está trabajando estrechamente en el ámbito de la atención temprana. Se han puesto en marcha dos protocolos para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias (en la detección y diagnóstico del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad-TDAH y en la detección e intervención temprana en los Trastornos de Espectro Autista-TEA), que son de referencia en la Región, en estas y otras patologías del niño, que requieran un trabajo multidisciplinar e inter-institucional. En estos protocolos, sea cual sea el ámbito en el que se sospeche una de estas dos enfermedades (familia, centro educativo, servicios sociales o el propio pediatra), se han identificado las diferentes fases del proceso diagnóstico y los profesionales implicados, con funciones claramente delimitadas (valoración-diagnóstico-intervención), con una retroalimentación continua entre las partes (educación-sanitario-servicios sociales).

Tras una primera sospecha, se informa a los familiares y se solicita su autorización para iniciar un proceso de trabajo multidisciplinar en el que se consiga una confirmación diagnóstica y la detección de las necesidades concretas del escolar.

Los profesionales de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógicos (EOEP), tanto de sector como los específicos de atención temprana, intervienen en todas las escuelas de educación infantil (de manera sistemática en los centros públicos o a demanda en los privados). Si por parte del centro se detecta alguna alteración, se puede realizar una demanda de valoración por parte de los EOEP, derivar para un adecuado diagnóstico médico y simultáneamente indicar el inicio de una intervención específica en función de las necesidades iniciales detectadas. Asimismo, si tras la evaluación psicopedagógica se considera, que el menor presenta Necesidades Educativas Especiales (N.E.E.) se realiza un informe psicopedagógico y un dictamen de escolarización, en el que se indicará la modalidad de escolarización que el menor precisa (centro ordinario con apoyos específicos, centro de Educación Especial, aula abierta,….) y qué recursos específicos necesita para una adecuada respuesta educativa (maestro de pedagogía terapéutica-P.T.-, maestro de audición y lenguaje-AL- auxiliar técnico educativo-A.T.E,- fisioterapeuta,…).

Por lo tanto, ante la sospecha de una alteración del desarrollo normal de un menor se identifican a los EOEP de sector y los de atención temprana, así como el Servicio de Atención a la Diversidad como elementos clave para la coordinación con el sanitario y los servicios sociales. Estos precisan de informes sanitarios y del ámbito de los servicios sociales para orientar sus actuaciones y a su vez pueden ser los primeros que detecten un problema en el desarrollo que podría hacer sospechar en última instancia una ER subyacente. En este sentido se deben desarrollar nuevas formas de comunicación para evitar que sea la familia la que traslade a unas y otras instituciones esta información y en segundo lugar acordar las necesidades de información de los agentes implicados.

Desde el ámbito de la asistencia sanitaria, una sospecha de ER puede canalizarse por diferentes vías, pudiendo variar según la edad de la persona. Así, en la edad pediátrica, los profesionales de pediatría de los centros de atención primaria atienden y/o detectan la mayoría de sospechas de ER en los niños. En la etapa prenatal o neonatal, los profesionales de neonatología pueden atender y derivar sospechas de una ER, activando en caso necesario sus propios procesos de confirmación y también de atención temprana del menor. En la adolescencia y edad adulta, los equipos de atención primaria son el principal recurso de sospecha y detección de una ER, y el principal movilizador de otros dispositivos asistenciales sanitarios que puedan ser requeridos (especialistas de área, salud mental, cuidados paliativos,…).

Cuando desde el sistema sanitario se detectan necesidades sociales en un afectado por una ER, los trabajadores sociales del área de salud de residencia de la persona afectada -ubicados en el hospital- deben coordinar a los interlocutores locales implicados en cada situación, tanto trabajo social del centro de salud como los servicios sociales de atención primaria (Unidades de Trabajo Social-UTS municipales). Sim embargo es necesario mejorar el proceso de coordinación entre los profesionales sociales y sanitarios ubicados en hospitales con las UTS, para el establecimiento de planes terapéuticos y de cuidados mejor adaptados a la situación de cada persona, con un seguimiento unificado y visible para todos los profesionales implicados. Desde este ámbito es importante desarrollar procedimientos que permitan situar a la persona afectada en el centro de atención, así como establecer circuitos que coordinen los servicios y recursos disponibles para cada persona con ER y su familia.

Desde atención primaria social se detectan dificultades para identificar las necesidades de estas personas y sus familias, dado el desconocimiento existente en relación con estas patologías. Asimismo la ausencia de un mapa de recursos unificado de la zona (salud mental, servicios sociales, ONG), el desconocimiento de los programas y recursos de la red de atención a estas personas entre los distintos profesionales y ámbitos desde los que se les atiende (servicios sociales y salud), así como la ausencia de canales estables de coordinación con los recursos del sistema de salud y otros sistemas de protección.

Los profesionales de los servicios sociales de atención especializada precisan un mayor conocimiento de las particularidades de las diferentes enfermedades raras a través de acciones formativas, con lo que podrán detectar mejor las necesidades de las personas afectadas y sus familias. En particular, para mejorar la valoración de la dependencia y la discapacidad es necesaria la formación de los técnicos valoradores y además es preciso integrar en los informes tanto los diagnósticos clínicos y sus respectivos tratamientos, como información sobre las consecuencias que estas enfermedades pueden tener en el desempeño de las actividades básicas de su vida diaria, y las medidas de soporte, cuidados sanitarios, rehabilitación, etc., que sean precisos.

Por su parte la valoración y calificación de las situaciones de discapacidad y dependencia, requieren de unificación permanente de criterios especialmente en niños con ER, lo que hace necesaria la coordinación de los equipos de valoración de la discapacidad y dependencia con los profesionales médicos de atención primaria y especializada, a través del preceptivo informe de salud de la persona a valorar y el acceso a webs como el portal Orphanet.

Cabe destacar el importante papel que juega el movimiento asociativo sin duda un elemento clave en el enfoque socio-sanitario que debe seguir potenciándose, ya que son las personas que padecen una enfermedad rara y sus familias, los verdaderos conocedores de su proceso y de la compleja problemática socio-sanitaria que conlleva.

Por otro lado, es necesario que conozcan los circuitos de atención y profesionales que intervienen o deberían intervenir en la coordinación socio-sanitaria para que puedan sugerir propuestas y mejoras, puesto que, generalmente, es cometido del propio afectado o la familia demandar la atención de los servicios de las diferentes

administraciones. Esto hace que la atención recibida dependa en ocasiones factores como las habilidades personales para la búsqueda de información y el traslado de la misma a los profesionales de las diferentes administraciones o para demandar servicios y prestaciones.

De las diferentes iniciativas y experiencias se extrae la necesidad de disponer en la Región de un modelo o marco general común consensuado entre las administraciones. Por lo tanto, es necesario mejorar la coordinación entre los sistemas, dar respuestas globales y soluciones integradas de más calidad, tanto a las personas afectadas como a sus familias, situándolos en el centro de una red asistencial de soporte, con diferentes niveles de colaboración entre las distintas administraciones y sectores implicados. Las administraciones públicas deben asumir un papel más activo tanto en la coordinación de los recursos disponibles como en la mejora de la comunicación entre los profesionales implicados de los servicios sanitarios, socio-sanitarios, sociales, educativos y de reinserción laboral, constituyendo una red de soporte que incluya asimismo a las asociaciones y organizaciones de afectados y familias.

FORMACIÓN

Las personas con enfermedades raras y sus familias necesitan entender su enfermedad y por qué están enfermos. Además, precisan que los tratamientos sean apropiados, eficientes y seguros, así como información, asesoramiento y apoyo para tomar decisiones relacionadas con su propio plan terapéutico y de cuidados. Además, una escasa formación en estas enfermedades implica un aumento de errores y de retrasos diagnósticos. La mejora en el conocimiento de las ER y en los recursos de soporte de los profesionales socio-sanitarios, sin duda, repercute en la calidad de la atención a las personas afectadas.

Un elemento esencial en la atención prestada a las personas con una ER y sus familiares es la multidisciplinaridad de los agentes que intervienen, y que proceden de diferentes ámbitos (educación, servicios sociales, sanidad,…). Esta peculiaridad ha de ser contemplada en el abordaje formativo relacionado con ER reflejando la variedad y complejidad de estas enfermedades.

En 1999 la Unión europea lanzó su primer Programa de Acción en Enfermedades Raras con el objetivo de mejorar la calidad de los cuidados ofrecidos a estas personas. En dichos programas se incluyen numerosos proyectos de coordinación de centros de investigación de ER que tienen como objetivo favorecer la comunicación y coordinación entre los profesionales, ofreciendo una oportunidad de formación para los mismos, mediante seminarios, talleres y cursos entre médicos y otros profesionales socio-sanitarios y pacientes-familiares. Los estatutos de UNIAMO (Federación Italiana de Enfermedades Raras) incluyen el principio de formación en sus directrices, por el cual las asociaciones han de participar junto con las sociedades científicas en la elaboración de programas de educación sanitaria y colaborar para la formación del personal médico y paramédico con el fin de mejorar la asistencia médica y la atención de enfermería de las personas con ER.

Por otro lado, la estrategia nacional sobre ER señala que el abordaje de las mismas requiere de una serie de conocimientos y habilidades de todo tipo por parte de los profesionales. Más allá de la formación de grado y especializada realizada a través de

la residencia, es imprescindible desarrollar una formación continuada de aquellos profesionales que intervienen durante el proceso de la enfermedad de las personas afectadas por ER.

Es necesario resaltar la importancia del abordaje de las ER en el proceso formativo, tanto de atención primaria como en atención especializada, siendo quizás en atención primaria el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis, ya que constituye la principal vía de acceso al sistema sanitario de estos pacientes. La formación debe dirigirse a profesionales de diferentes perfiles que llegan a formar parte de los equipos multidisciplinares (fundamentalmente enfermería, medicina de familia y pediatría) que atienden tanto a la población adulta como a la población infantil y juvenil.

Recientemente varias sociedades científicas como SEMFyC, SEMERGEN se están implicando en formar a los profesionales en la atención a las enfermedades raras. Destacan la inclusión de doctorados en la formación postgrado universitaria y en los cursos de “Formación de Formadores”, así como apertura de debates en las jornadas y congresos nacionales correspondientes. Por otro lado, algunas publicaciones sugieren que los médicos de atención primaria tienen un nivel de conocimientos en ER mejorable. A su vez, demuestran un elevado interés en el aprendizaje de la prevención primaria, el papel de la familia, y educación para la salud en las ER, que satisfacen con la búsqueda telemática de información. Aunque reclaman acciones específicas de formación continuada preferiblemente multidisciplinares y en forma de taller.

A nivel autonómico, el Plan de Salud de la Región de Murcia 2010-2015 establece el propósito de aumentar el conocimiento de signos y síntomas de alarma de las ER en los profesionales sanitarios, entre otros objetivos. Ello conlleva desarrollar un programa formativo de ER dirigido a profesionales sanitarios de los diferentes niveles asistenciales, haciendo especial hincapié en la primaria.

En los últimos cinco años se han organizado en el sistema sanitario de la Región de Murcia, al menos, 23 actividades formativas relacionadas con las enfermedades raras. Han asistido a las mismas 1.909 profesionales. Los temas más destacados por su frecuencia han sido aquellos que están relacionados con la genética clínica y se han organizado acciones dirigidas a atención primaria, a enfermería, a pediatría, al ámbito hospitalario y a médicos internos residentes en formación.

Otras comunidades autónomas incluyen en sus planes la formación de los profesionales en ER. Cabe destacar a Andalucía por su apuesta a desarrollar una estrategia formativa conjunta con el Plan de Genética en ER que incluye al desarrollo profesional continuo desde el inicio del grado hasta las estancias formativas en centros de referencia de ER.

INVESTIGACIÓN

Dado el escaso número de pacientes de cada una de estas enfermedades, existe poco interés en la investigación clínica y, sobre todo terapéutica, por no resultar rentable para las empresas, por tanto, es necesario establecer las condiciones que favorezcan la puesta en marcha de proyectos de investigación en este ámbito.

Hay razones de diversa índole por las que tiene sentido investigar en ER. Éstas incluyen razones sociales, también razones éticas, dado que la investigación abre nuevas oportunidades y, obviamente, existe un interés científico en conocer los mecanismos de producción de la enfermedad, la fisiopatología del proceso, la definición de nuevas dianas moleculares y el desarrollo de fármacos dirigidos hacia estas dianas.

A nivel europeo, el 5º Programa Marco intentó promover la cooperación, la colaboración y el aumento de conocimientos en el campo de las ER. Posteriormente, el 6º Programa Marco (6PM) continuó potenciando el desarrollo de conocimientos técnicos y científicos, lo que se tradujo en dos prioridades temáticas: traducir los datos del genoma en aplicaciones prácticas para la mejora de la salud humana y respaldar la formulación y puesta en práctica de políticas comunitarias.

El proyecto ERA-Net (European Research Action Networks), dedicado a enfermedades raras y financiado por la Comisión Europea dentro del 6PM, fomentó las actividades conjuntas y transnacionales. Dentro del mismo, E-Rare (European Research Programmes on Rare Diseases) es una Red constituida por nueve Estados Miembros incluyendo instituciones públicas, Ministerios y organizaciones gestoras de investigación, responsables del desarrollo y gestión de programas de investigación nacionales o regionales en ER. Su objetivo es sentar las bases para la cooperación continua y duradera entre socios de los Estados Miembros de forma que se logre superar la fragmentación de la investigación sobre ER y se potencie el carácter multidisciplinar de la misma.

En el 7º Programa Marco (7PM), mediante la continuidad del E-Rare1 con el E-Rare- 2, se ha promovido así la cooperación transnacional haciendo hincapié en la investigación traslacional, el desarrollo y validación de nuevas terapias, el fomento de la salud y la

prevención primaria, así como en la adopción de políticas nacionales y elaboración de planes integrales de atención a las personas afectadas. En concreto, la investigación se centra en la evolución natural y fisiopatología de las enfermedades y en el desarrollo de estrategias de prevención, medios diagnósticos y terapéuticos.

Los grupos de investigación españoles participan en proyectos financiados por el 7PM, desde la DG RESEARCH (Directorate General for Research and Innovation), mediante los programas COOPERATION, CAPACITIES y las acciones COST, entre las que destaca la convocatoria ya mencionada; Era-NET (E-Rare-1 y E-Rare- 2). Así como en proyectos financiados desde la DG SANCO (Directorate- General for Health and Consumers); EUCERD Joint Action, E-IMD, EPIRARE, EURO-WABB, ORPHANET Joint Action, EUROCAT, BURQOL-RD, RDPortal2, ENERCA 3, CARE-NMD o E-HOD, entre otros.

Es necesario destacar la puesta en marcha del “International Rare Diseases Research Consortium” (IRDiRC), iniciativa promovida por el Consejo de Europa y por Estados Unidos para conseguir de aquí a 2020, 200 nuevas estrategias terapéuticas, innovaciones diagnósticas y una base de datos global en base a los registros estatales. El Instituto de Salud Carlos III es miembro fundador del Consorcio.

El IRDiRC insta a los miembros fundadores, a través de sus agencias de financiación a constituir una cartera de proyectos alineados con las metas estratégicas. Con este fin, el ISCIII lanzó en 2011 una convocatoria competitiva a nivel nacional para financiar proyectos conjuntos de investigación sobre ER siguiendo las metas estratégicas del IRDiRC. El resultado de esta convocatoria ha sido la financiación de 3 proyectos colaborativos a nivel nacional: TREAT-CMT sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con una orientación multidisciplinar (coordinado por el CIBERER), DRUGS4RARE de orientación terapéutica (coordinado por el Parc Cientific de Barcelona) y SPAIN-RDR relacionado con el Registro de Enfermedades Raras (coordinado por el IIER).

El 8º Programa Marco de Investigación e Innovación de la Unión Europea, que en esta edición se denomina Horizonte 2020 (H2020) para el período 2014-2020 es el actual escenario de referencia para la coordinación e impulso de la investigación en Europa. Propone tres prioridades que se refuerzan mutuamente: crecimiento inteligente

(economía basada en el conocimiento y la innovación), crecimiento sostenible (mediante la utilización más eficiente de los recursos) y crecimiento integrador (una economía con alto nivel de empleo que redunde en la cohesión económica, social y territorial). Integra por primera vez todas las fases desde la generación del conocimiento hasta las actividades más próximas al mercado: investigación básica, desarrollo de tecnologías, proyectos de demostración, líneas piloto de fabricación, innovación social, transferencia de tecnología, pruebas de concepto, normalización, apoyo a las compras públicas pre-comerciales, capital riesgo y sistema de garantías.

En nuestro país, la primera iniciativa para fomentar la investigación en ER la encontramos en el Real Decreto 375/2001, por el que se aprobó el Estatuto del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo artículo 21 determinaba que la ejecución de las actividades de carácter investigador, científico, técnico y docente encomendadas al Instituto de Salud Carlos III se realizarían a través de centros o institutos cuyo nivel orgánico sea inferior al de Subdirección General. La Orden de 27 de diciembre de 2001 creó entonces diversos centros en el Instituto de Salud Carlos III, entre ellos el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

En 2003 se procedió a la creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en el seno del ISCIII, fijándose como objetivo del mismo el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

Otro gran impulso dado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad a las enfermedades raras fue la creación de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS), en las que intervenían grupos investigadores y centros de todo el SNS. Para las ER en concreto se crearon doce Redes específicas en respuesta a las prioridades fijadas en el Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica 2000-2003 en el ámbito sanitario.

En noviembre de 2006, se constituyó en España el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III con el fin de coordinar y potenciar la investigación sobre las ER en España. Sus orígenes se encuentran en las Redes de Investigación de centros y grupos del ISCIII cuya temática se relacionaba con

enfermedades raras. El CIBERER es un centro orientado a la investigación cooperativa, con especial énfasis en la transferencia de la investigación desde el laboratorio a la cabecera del paciente. Esta red actúa como un consorcio público de 29 instituciones, contando con más de 700 profesionales que integran 60 grupos de investigación, estando financiada principalmente por el Instituto de Salud Carlos III. Sus objetivos son: 1) mejorar los recursos disponibles para la investigación de ER y medicamentos huérfanos; 2) promover la integración entre la investigación biomédica básica y clínica; 3) desarrollar proyectos de cooperación en investigación que permitan la exploración de nuevas hipótesis científicas y desarrollos tecnológicos; 4) demostrar el valor de la investigación en enfermedades raras, y 5) establecer iniciativas de colaboración con la industria farmacéutica y biotecnológica.

Actualmente el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, que representa el instrumento destinado a desarrollar y financiar las actuaciones de la Administración General del Estado en materia de I+D+i, para permitir la consecución de los objetivos y prioridades incluidos en la Estrategia Española de Ciencia, Tecnología e Innovación 2013-2020.

El Plan Estatal determina entre sus actuaciones programáticas la Acción Estratégica en Salud 2013-2016 (AES) que tiene como principio fomentar la salud y el bienestar de los ciudadanos y ciudadanas, y se estructura como un espacio de interacción, con actuaciones instrumentales sinérgicas y complementarias, que contribuyan a que el SNS se consolide como un referente mundial en cuanto a sus capacidades científicas, tecnológicas y de innovación. En las convocatorias correspondientes de concesión de ayudas de la AES, en el marco del Plan Nacional de I+D+I 2008-2011, así como en el marco del Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, las ER se han contemplado de una manera explícita como una de las líneas prioritarias.

Por otra parte, según la base de datos de ORPHANET, el número de proyectos con participación española sobre ER que han estado o están activos desde 2009 es de 268. Las entidades financiadoras fueron tanto centros públicos nacionales y europeos, como fundaciones privadas, asociaciones de pacientes y empresas farmacéuticas, si bien es cierto que destaca la financiación por parte de entidades públicas (antiguo Ministerio de Ciencia e Innovación-MICINN y actual Ministerio de Economía y Competitividad-MINECO y Comisión Europea).

Asimismo la base de datos de Orphanet permite obtener otro dato relevante en cuanto al valor traslacional de la investigación en EERR: el número de ensayos clínicos en ER con participación española desde 2009, en curso o ya concluidos, es de 602, en los cuales se estudian 233 enfermedades raras diferentes.

En el ámbito de la Comunidad Autónoma, las Estrategias Regionales de Investigación e Innovación para la Especialización Inteligente son agendas integradas de transformación económica de un territorio, que persiguen concentrar las políticas y las inversiones en investigación e innovación en prioridades, desde la perspectiva del desarrollo económico basado en el conocimiento.

La Estrategia de Investigación e Innovación para la Especialización Inteligente de la Región de Murcia (RIS3Mur), aprobada por Consejo de Gobierno de la Comunidad Autónoma el 7 de marzo de 2014, se constituye como una valiosa oportunidad ya que promueve una evolución hacia una nueva estructura de crecimiento basada en la investigación y la innovación, desde sectores productivos clave y a través del fomento de otros ámbitos de futuro en los que la Región pueda tener suficiente potencial. RIS3Mur pretende concentrar de un modo eficiente los recursos disponibles para la generación y explotación del conocimiento regional, al servicio de prioridades, previamente definidas, vinculadas a las fortalezas y ventajas competitivas de la Región. La investigación y la innovación, adquieren pues una importancia capital para incrementar la capacidad generadora de riqueza.

A pesar de las dificultades planteadas en el ámbito de la investigación en ER, actualmente, son varias las instituciones y organismos públicos vinculados a la Consejería de Sanidad que realizan actividades relacionadas con la investigación en el ámbito bio-sanitario de las enfermedades raras.

La Consejería de Sanidad ejerce las competencias de ejecución en materia de productos farmacéuticos y de gestión de la asistencia sanitaria que la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia tenga legalmente atribuidas. Concretamente, la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano ostenta las competencias de promoción y supervisión de las actividades relacionadas con la investigación sanitaria así como la coordinación y supervisión de las entidades,

organismos públicos e institutos de investigación del ámbito biomédico o sanitario vinculados a la Consejería de Sanidad son: la Fundación para la Formación y la Investigación de la Región de Murcia y el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y la Universidad de Murcia (IMIB-Arrixaca).

La Fundación para la Formación y la Investigación de la Región de Murcia (FFIS) es una fundación sin ánimo de lucro perteneciente al Sector Público. Tiene como objeto esencial, la gestión del conocimiento, investigación y gestión de proyectos de innovación en el ámbito bio-sanitario.

El IMIB-Arrixaca se constituyó en 2011, fruto de un convenio entre la Consejería de Sanidad, el SMS, la FFIS y la Universidad de Murcia. Se crea con el fin de aumentar la investigación y generación de aplicaciones para responder a distintos retos médicos y por tanto mejorar la salud de la población. Los principales centros de IMIB-Arrixaca se ubican en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y en el Campus de Ciencias de la Salud de la Universidad de Murcia, ambos en el municipio de Murcia (El Palmar). Asimismo, integra grupos estratégicos en el Centro de Hemo-donación, la Consejería de Sanidad de la Región de Murcia, el Hospital Santa Lucía y el Campus Universitario de Espinardo. Cuenta con una serie de plataformas de apoyo transversal que facilitan las labores de investigación, como son el Animalario Libre de Patógenos, el Bio-banco, la Plataforma de Ensayos Clínicos, Genómica, Informática Biomédica, Patología, Proteómica o Sala Blanca.

En la actualidad, se están elaborando las Estrategias Regionales de Investigación e Innovación Bio-sanitaria (ERIIB), en las que las enfermedades raras serán una de las líneas estratégicas prioritarias. Para cada una de las líneas estratégicas del PIER se han identificado líneas de investigación específica, que a su vez están en consonancia con los marcos de referencia en materia de investigación previamente citados.

Así, relacionado con el desarrollo de sistemas de información, la disponibilidad de registros poblacionales que acumulen un mayor número de casos puede facilitar el planteamiento de hipótesis de trabajo y de esa manera obtener resultados que nos ayuden a mejorar tanto los diagnósticos como los tratamientos en personas con ER. En este sentido, se del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIER-RM) que se configura como una base de datos o registro de base

poblacional de personas afectadas por enfermedades raras, residentes en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, a partir de la integración de datos clínicos, epidemiológicos, socio-sanitarios y administrativos, y uno de cuyos objetivos es valorar la mejora de la calidad de vida de los afectados como indicador del impacto en la salud del conjunto de mejoras clínicas terapéuticas o de índole más general (servicios sociales, prestaciones en centros educativos, atención temprana, etc.).

En el ámbito de las enfermedades raras el diagnóstico precoz es fundamental ya que pueden ser enfermedades tratables, en las que un tratamiento rápido y adecuado puede ayudar a evitar la neuro-degeneración y mejorar, por tanto, la calidad de vida del paciente. Además, una detección a tiempo de la enfermedad puede evitar transmitir la patología a otros familiares y reducir el sufrimiento del paciente.

El manejo y el asesoramiento genético de pacientes afectados de ER requieren de un diagnóstico certero. Este diagnóstico de precisión, la gran mayoría de las veces se basa en un estudio molecular, ya sea del gen específico asociado a la enfermedad en cuestión, o de grupos de genes que puedan ser responsables de un determinado fenotipo. Un importante porcentaje de estas enfermedades se relacionan con múltiples genes y con múltiples mutaciones responsables de la afección, y también con otras variantes genéticas que regulan su expresión, lo que justifica la gran complejidad, desde el punto de vista tecnológico, asociada al estudio de las alteraciones moleculares responsables de las diferentes patologías.

Los avances tecnológicos en biología molecular permiten que día a día aumente la disponibilidad de estudios moleculares tendentes a lograr diagnósticos de precisión en las diferentes patologías humanas, este diagnóstico de precisión es además la base de la medicina personalizada y esto es de especial importancia en las enfermedades raras.

En el ámbito de los tratamientos clínico-farmacológicos, la potenciación de la realización de ensayos clínico con medicamentos relacionados con las ER en la región es un factor fundamental para disponer de terapias seguras, eficaces y de calidad. Para ello, y tras la nueva regulación de ensayos clínicos, debemos establecer los medios y mecanismos precisos para hacer de nuestra Comunidad una región competitiva y que sea capaz de atraer inversión en este aspecto.

Además de las líneas de investigación orientadas a las mejoras tecnológicas en el diagnóstico y tratamiento clínico-farmacológico, se identifica en la Región la necesidad de potenciar la investigación en otros campos terapéuticos, como el de la atención temprana, para el estudio y desarrollo de nuevos abordajes o para evaluar el impacto en la salud de los menores afectados por una enfermedad rara. Se contempla en el PIER el diseño de una plataforma inter-institucional para el registro estandarizado de la información referida a las necesidades y medidas adoptadas para el abordaje integral de las personas con una enfermedad rara. En el caso de los menores, la existencia de dicha plataforma facilitaría el diseño de estudios investigación en atención temprana.

En la actualidad, en la Región de Murcia se están desarrollando, aproximadamente, 65 proyectos de investigación que tienen como objetivo la mejora en el conocimiento de los procesos de diagnóstico o tratamientos de estas enfermedades. Concretamente, se están realizando 2 Proyectos de investigación financiados por el Fondo de Investigación en Salud (FIS) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), 3 Proyectos de investigación financiados por el ISCIII con fondos no FIS, 18 Ensayos Clínicos con Medicamentos, 18 Estudios Observacionales Post-autorización, 11 Proyectos de Donaciones, 2 Estudios Observacionales no EPA, 1 Ensayo Clínico AES y 10 Estudios de Investigación no incluidos en los apartados anteriores.

Las líneas principales de investigación que se están desarrollando en los centros de nuestra Comunidad Autónoma están relacionadas con:

- Epidemiología descriptiva y analítica en el área de la historia natural de la enfermedad y de la nosología clínica: desarrollo de redes multidisciplinares, desarrollo de los instrumentos necesarios para disponer de bases de datos compartidas, registros y estudios de cohortes.
- Caracterización de los mecanismos hereditarios, variantes genómicas, genes implicados y bases metabólicas y celulares de las enfermedades raras.
- Identificación de marcadores biológicos y perfiles metabólicos para ser utilizados con fines diagnósticos y de evaluación del progreso de la enfermedad
- Desarrollo y evaluación de nuevas pruebas diagnósticas.
- Investigación terapéutica: Determinación de nuevas dianas terapéuticas, como base a terapias farmacológicas y desarrollo de la terapia génica y celular.
- Estudios de calidad de vida, y finalmente la evaluación de terapias y tecnologías sanitarias utilizadas.

LÍNEAS ESTRATÉGICAS

EPIDEMIOLOGÍA

Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER.

Para mejorar la exhaustividad del SIER se ha de tener en cuenta que desde el 1 de Enero de 2016 la CIE-10-ES es la clasificación de referencia (más precisa y mejora adaptada al ámbito clínico) para la codificación clínica y registro de morbilidad en España (CMBD). Dado que el CMBD es el registro que aporta la mayor proporción de casos de enfermedades raras al SIER es necesario adaptar la información integrada en SIER a esta nueva clasificación.

Por otro lado, la definición actual de Enfermedad Rara supone una selección de códigos CIE consensuada, que resta especificidad a la hora de presentar los resultados del análisis del conjunto de las ER. La información contenida en el SIER es más precisa y se ajusta mejor las necesidades clínicos y de afectados. Se pretende disponer de una lista reducida más específica de ER, sin dejar de contemplar los acuerdos para la integración con el Registro Nacional.

Finalmente para mejorar la representatividad del SIER, se han identificado nuevas fuentes de información hospitalaria y extra-hospitalaria (para aquellos afectados cuyas patologías no generen ingresos por esta causa), así como otras fuentes del sector social, que aportarán una visión sobre el grado de limitación de las ER. Está prevista la incorporación automática de la información procedente de algunas fuentes y el desarrollo de formularios web para la notificación manual por parte de personal sanitario, pacientes y asociaciones.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
1.1 Adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES.	2017	2018	DGPFIAC
1.2 Desarrollar un listado propio de enfermedades raras para el SIER.	2017	2020	DGPFIAC
1.3 Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	2017	2020	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
1. Representatividad teórica de SIER.	60%	70%	80%	90%	100%
1.1 Casos validados en SIER codificados con CIE-10ES.	0%	10%	40%	70%	100%
1.2 Casos registrados en SIER codificados con listado propio.	0%	10%	40%	70%	100%
1.3 Incremento del nº de fuentes nuevas incorporadas al SIER	42	43	45	47	50

Objetivo 2: mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER.

Los procesos de carga y validación se ven enlentecidos actualmente porque el envío de información se realiza en múltiples formatos electrónicos, con diferente estructura, que requieren un proceso de normalización manual previo. Teniendo en cuenta el volumen de fuentes que SIER incorpora, la normalización del fichero original, contemplando un formato electrónico único y una estructura definida para su envío, agilizará este proceso.

Actualmente se efectúan para cada fuente estudios de rendimiento bruto antes de ser incorporadas en el SIER. Se pueden desarrollar nuevos indicadores que orienten sobre la validez de las fuentes en base al estado final de los registros aportados por cada una después de ser incorporados y ser validados manualmente. Una vez realizados estos estudios se pueden generar procesos de validación automática de las fuentes en su conjunto o de casos de enfermedades concretas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
2.1 Normalizar el envío de información de las fuentes al SIER.	2017	2020	DGPFIAC
2.2 Monitorizar el rendimiento y validez de las fuentes.	2017	2018	DGPFIAC
2.3 Desarrollar nuevos procesos de validación automática de la información.	2017	2020	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
2. Casos validados de los registrados en el SIER.	37%	40%	50%	60%	70%
2.1 Fuentes que envían información al SIER normalizada.	0%	10%	20%	40%	50%
2.2 Nº de indicadores de rendimiento y validez de las fuentes analizados en el SIER.	1	3	3	3	3
2.3 Casos incorporados al SIER que se confirman o descartan automáticamente.	2%	5%	10%	20%	30%

Objetivo 3: mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER.

En relación a las nuevas monografías que se publiquen con la evolución espacio-temporal del conjunto de las enfermedades raras registradas en la Región se propone las siguientes mejoras: incluir un apartado con indicadores de la calidad de la información recogida en el SIER, nuevos indicadores sobre la gravedad de la enfermedad (se pueden incorporar de manera automática al SIER nuevos indicadores como el grado de dependencia, y otros como la letalidad o la supervivencia podrían ser estudiados puntualmente mediante proyectos de investigación).

En base a la lista reducida de ER seleccionada o grupos de enfermedades seleccionados se propone también desarrollar informes monográficos, tratando de

mejorar la utilidad de la información generada por el SIER para los diferentes ámbitos (clínico, educativo y social).

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
3.1 Monitorizar la calidad de la información contenida en SIER.	2017	2020	DGPFIAC
3.2 Desarrollar nuevos indicadores de gravedad de la enfermedad.	2017	2020	DGPFIAC
3.3 Desarrollar informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades.	2017	2020	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
3.1 Nº de nuevos indicadores de calidad de la información contenida en SIER monitorizados.	0	3	3	3	3
3.2 Casos con grado de dependencia reconocido del total de casos valorados registrados en SIER.	ND	D	D	D	D
3.3 Nº de informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades raras publicados.	0	0	1	0	1

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 4: realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras.

Es preciso alcanzar un acuerdo sobre la definición de los tumores malignos raros (TMR) a incluir en la información epidemiológica obtenida a partir de las explotaciones del Registro de Cáncer y seleccionar una lista de códigos CIEO-3 morfológicos, topográficos, por edad, sexo y año de incidencia. De la misma manera se acordará una lista de códigos CIE-10 que contemplen la mortalidad por enfermedades raras. Se puede realizar también una evaluación específica de los indicadores de calidad de los TMR con la información recogida en el registro de cáncer.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
4.1 Establecer una definición de “Tumor Maligno Raro” en la Región de Murcia y consensuar la lista de TMR.	2017	2017	DGSP
4.2 Definir criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia y consensuar una lista.	2017	2017	DGSP
4.3 Consensuar los indicadores epidemiológicos para el análisis de los TMR y de la mortalidad por enfermedades raras (incidencia, métodos de ajuste de tasas, de estimación de la tendencia temporal, supervivencia).	2017	2017	DGSP
4.4 Elaborar informes generales periódicos de los TMR en la Región de Murcia.	2017	2020	DGSP
4.5 Elaborar informes periódicos generales de la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	2017	2020	DGSP
4.6 Elaborar un Informe específico de los tumores raros infantiles.	2019	2019	DGSP

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
4.4 Nº de informes epidemiológicos generales publicados sobre la epidemiología de los TMR en la Región de Murcia.	0	0	1	1	1
4.5 Nº de informes epidemiológicos publicados sobre la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	0	0	1	1	1
4.6 Nº de Informes específicos publicados de los tumores raros infantiles.	0	0	1	0	1

INFORMACIÓN

Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social.

Las administraciones públicas involucradas en la atención a los afectados (pacientes y familiares) desarrollarán en sus respectivas páginas web un sitio donde recopilar la información (general y específica) relacionada con las enfermedades raras y los recursos que existen a su disposición. La página web única unificará estos sitios web a través de enlaces a cada uno de ellos. Esto permitirá tener un acceso completo a la información relacionada con las ER y los recursos disponibles.

Se creará un grupo de trabajo para coordinar la información sobre ER existente en la Web, impulsar el desarrollar material informativo y recursos relacionados con las enfermedades raras en los diferentes ámbitos (sanitario, educativo, laboral y social), de manera que se eviten solapamientos y se adapten los contenidos sobre ER a las necesidades de los diferentes usuarios. El desarrollo y la actualización de los contenidos de los sitios web para ER de cada una de las administraciones públicas será responsabilidad de cada una de ellas y proporcionarán una actualización simultánea de la web única de ER. En relación a la información sobre ER las principales.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
5.1 Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.	2017	2018	Consejerías implicadas*
5.2 Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	2017	2018	Consejerías implicadas*

* **Consejería de sanidad:** SMS (Centro Tecnológico Información y Documentación Sanitaria, DGAS y Subdirección de Tecnologías de la Información). **Consejería de Educación y Universidades**: unidad de tecnologías de la información y estadística. Área de gestión de centros educativos. **Consejería de Familia e igualdad de oportunidades. Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo**- Sección de Atención a Colectivos desfavorecidos

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
5.1 Espacio web con información general y recursos sobre Enfermedades en los ámbitos sanitario, educativo y social.	ND	ND	D	D	D
5.2 Grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 6: aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía.

El grupo de trabajo formado para coordinar la información disponible para los afectados por ER procurará coordinar también las acciones de las diferentes administraciones para dar visibilidad a las enfermedades raras y aumentar el grado de sensibilización de la ciudadanía en cada uno de los ámbitos de las administraciones públicas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
6.1 Desarrollar acciones de sensibilización en cada uno de los ámbitos (sanitario, educativo, social, laboral).	2017	2018	Consejerías implicadas*
6.2 Celebrar el Día Internacional de las Personas con Discapacidad de forma conjunta Administración, y entidades del Tercer Sector, contando con la presencia de Entidades de personas con ER.	2017	2020	Consejerías implicadas*
6.3 Celebrar la Feria de las Entidades de discapacidad (incluir a Entidades de personas con ER).	2017	2020	Consejerías implicadas*
6.4 Desarrollo de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	2017	2020	Consejerías implicadas*

* Consejería de sanidad, Consejería de Educación y Universidades, Consejería de Familia e igualdad de oportunidades. Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo- Sección de Atención a Colectivos desfavorecidos.

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
6.1 Informe anual sobre las actividades de sensibilización a la población general relacionadas con las ER en cada uno de los ámbitos (Sanitario, Educativo, Servicios Sociales, Empleo).	ND	D	D	D	D
6.2 Celebración conjunta del Día Internacional de las Personas con Discapacidad.	ND	D	D	D	D
6.3 Celebración conjunta de la Feria de las Entidades de discapacidad.	ND	D	D	D	D
6.4 Informe anual de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO

Objetivo 7: reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

En la Región se han desarrollado guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo, con información básica sobre su capacidad teratógena que está disponible dentro del aplicativo de la historia clínica de atención primaria (OMI-AP), no así en el de atención especializada (Selene). Se prevé la elaboración un capítulo con información más detallada para la realización de búsquedas pormenorizadas disponible en la biblioteca de OMI. Esta información será ampliada o actualizada cuando sea necesario, formando parte de las actividades del Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia (CFVRM).

Además de los agentes teratógenos conocidos, el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) investiga posibles causas por las que se producen los defectos y malformaciones congénitas que se observan en recién nacidos. Dado que la mayoría de las alteraciones del desarrollo embrionario y fetal presentan frecuencias muy bajas, se requieren estudios que reúnan el mayor número de casos posible. Esta es una red temática, multidisciplinar y cooperativa, en la que participan médicos de hospitales de toda España, y en la que la Región ha se seguir contribuyendo.

La mayoría de las actividades preventivas y de educación para la salud dirigidas a promover estilos de vida saludable y evitar el consumo de sustancias potencialmente perjudiciales están contempladas en el PIAM, y se llevan a cabo durante el periodo previo a la concepción y en las primeras consultas de captación y seguimiento de la mujer embarazada. Existe un grado de captación de la mujer e intervención preventiva al inicio del embarazo, pero se debe potenciar el protocolo establecido para la fase pre-concepcional, dada la importancia de esta fase en la organogénesis.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
7.1 Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo.	2017	2020	CFVRM
7.2 Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de neonatología de la Región y a su vez integrar esta información en otros registros relacionados (SIER).	2017	2020	DGAS-SMS
7.3 Actualizar e impulsar el protocolo de Consulta Pre-concepcional del PIAM en atención primaria para potenciar la identificación de riesgos relacionados con la salud materno-infantil, y minimizarlos antes del embarazo**.**	2017	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
7. Reducción de la incidencia* de las ER que se pueden prevenir con prevención primaria.	ND	ND	5%	10%	25%
7.1.1 % Implantación de la prescripción asistida en asistencia especializada.	0%	20%	60%	80%	100%
7.1.2 Guía para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo actualizada	ND	D	D	D	D
7.2.1 Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al ECEMC**	0	100	200	300	500
7.2.2 Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al SIER.	0	100	200	300	500
7.3 Cobertura de implantación de la consulta pre-concepcional	ND	ND	25%	50%	100%

ND=No disponible; D=Disponible; (*) incidencia registrada en ECEMC; (**) El valor esperado de malformaciones congénitas en neonatos es del 3% de los nacimientos en el año (aproximadamente 500 neonatos con malformaciones en la Región de Murcia).

Objetivo 8: mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.

Dentro de este objetivo, una primera línea de actuación estará encaminada a mejorar la identificación de las mujeres embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER y los circuitos asistenciales de derivación preferente para el diagnóstico y asesoramiento genético adecuados. El PIAM, contempla que desde la atención primaria, se valoren los riegos de enfermedades genéticas (en la gestante, su familia o su descendencia), durante los primeros controles del embarazo normal. En caso de detectarse riesgo de ER en la embarazada se ha de establecer una vía para su evaluación preferente

por la Sección de Genética Médica y por el Servicio de Obstetricia y Ginecología de referencia para el despistaje prenatal de enfermedades raras.

En segundo lugar, se plantea una línea de actuación orientada a mejorar en la Región los procesos asistenciales para el cribado de las aneuploidías mediante el test combinado del primer trimestre realizado a todas las embarazadas, contemplado igualmente en el PIAM. Se valorará además la sustitución de las técnicas invasivas como método de confirmación para la detección de aneuploidías por el estudio del ADN fetal libre en sangre materna (cf-DNA) a las gestantes con riesgos intermedios detectados en el test combinado (1/100 a 1/1.000).

Ante el diagnóstico eventual de una aneuploidía, en la etapa prenatal el PIAM contempla el asesoramiento a la pareja desde el centro que pidió la prueba, que en este caso podría realizarse por parte del ginecólogo. En cambio, para otras anomalías estructurales o genéticas complejas se requiere establecer vías de remisión preferente de la gestante a la Sección de Genética Médica donde trabajan profesionales con experiencia en el manejo de la patología concreta, que orientará a los padres, tanto si desean continuar la gestación como si van a interrumpirla.

Actualmente, la interrupción legal del embarazo (ILE) de un feto con sospecha o diagnóstico de ER se realiza en clínicas concertadas de nuestra Región e incluso en otras autonomías si se trata de gestaciones tardías. Para mejorar las condiciones de seguridad sobre la salud física y mental de la madre, la dignidad del feto, y el adecuado estudio de confirmación diagnóstica, se establecerán las vías oportunas para que la ILE se realice dentro de la red de asistencia pública de nuestra Región.

En la actualidad no es práctica común la confirmación genética, molecular o bioquímica de la patología en el feto afectado por una ER. Dicha confirmación es de gran interés para el asesoramiento reproductivo a la pareja y el adecuado control de calidad del diagnóstico prenatal. Para ello se establecerán cauces de coordinación de los Servicios de Pediatría, Anatomía Patológica (en el caso de los fetos muertos o abortados) de los hospitales públicos y las clínicas concertadas para las ILE con el CBGC, la Sección de Genética Médica y los Servicios de Obstetricia y Ginecología. Es recomendable además contar con la figura del anatomopatólogo especializado en dismorfología fetal en el SMS.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
8.1 Reforzar la captación precoz de embarazadas con mayor riesgo de ER y establecer protocolos de derivación preferente a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	2017	2020	DGAS-SMS
8.2 Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosomopatías en el 1er trimestre.	2017	2018	DGAS-SMS
8.3 Valorar la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	2018	2018	DGAS-SMS
8.4 Definir a través del PIAM los circuitos asistenciales para el asesoramiento a la pareja para la toma de decisiones ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	2017	2017	DGAS-SMS
8.5 Establecer las vías para posibilitar la interrupción legal de la gestación en las mejores condiciones de seguridad sobre la salud física y mental de la madre con diagnóstico prenatal de una ER dentro de la red asistencia pública regional.	2017	2020	DGAS-SMS
8.6 Posibilitar la confirmación clínica, bioquímica, metabólica, genética o patológica de los fetos diagnosticados de ER.	2017	2020	DGAS-SMS
8.7 Ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH y secuenciación masiva, y al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de ER.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
8. Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal.	ND	25%	50%	75%	100%
8.1 Protocolos de derivación preferente para embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	ND	D	D	D	D
8.2 Actualización y normalización en el PIAM de los procedimientos del cribado de aneuploidías en el 1er trimestre en los hospitales.	ND	ND	D	D	D
8.3 Informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	ND	ND	D	D	D
8.4 Informe que contemple los circuitos asistenciales propuestos para el asesoramiento a la pareja ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	ND	D	D	D	D

8.5 ILE anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER*.	0%	25%	50%	75%	100%
8.6 % de fetos muertos con diagnóstico de ER estudiados para confirmación	0%	25%	50%	75%	100%
8.7 Test genéticos con aCGH y secuenciación masiva, y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC	0%	33%	66%	100%	100%

*Valor esperado anual = 100 Interrupciones por "riesgo de graves anomalías en el feto" o "anomalías fetales incompatibles con la vida o enfermedad extremadamente grave e incurable". Fuente: Interrupciones Voluntarias del Embarazo. Centro Regional de Estadística de la Región de Murcia.

Objetivo 9: mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras.

El PIAM contempla entre sus actividades informar a las parejas sobre el PCN y los procedimientos a seguir para su realización en las sesiones de Educación Maternal. También, si el cribado no ha sido realizado antes del alta hospitalaria, contempla la toma de muestras en las actividades de atención al puerperio, debiéndose potenciar la re-captación de recién nacidos sin cribado desde atención primaria en esta fase para mejorar su cobertura global.

El CBGC participa en el Sistema de Información sobre Cribado Neonatal aprobado por el grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública que permite, a nivel autonómico y estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación del programa de detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas como garantía de la calidad del cribado. Se monitorizan indicadores para algunas de las actividades del proceso, con estándares establecidos, constituyendo el plan de mejora continua de la calidad de dicho laboratorio. Fruto de esta monitorización se considera necesario mejorar la toma y transporte de muestras en general, y de segundas muestras en particular, ya que todos los programas de cribado neonatal contemplan esta segunda extracción debido a distintas causas (muestras no válidas, RN transfundidos, RN. pre-término, RN con valores positivos en primera muestra). Se requiere en este caso una acción coordinada entre los centros de salud, servicios hospitalarios y el CBGC, que será establecida y difundida entre todos los implicados.

En dicho laboratorio se detectan las enfermedades del PCN contempladas en la normativa,

y adicionalmente otras incluidas en su cartera de servicios, siendo el objetivo seguir ampliando el número de enfermedades dentro del cribado, cumpliendo los criterios de evaluación del mismo.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
9.1 Asegurar a través del PIAM la adecuada información a las mujeres embarazadas y a sus parejas acerca del Programa de Detección Precoz y sus procedimientos.	2017	2020	DGAS-SMS
9.2 Mejorar la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en la plantas de maternidad y de segundas muestras en los centros de salud.	2017	2020	DGAS-SMS
9.3 Ampliar el número de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales).	2018	2018	DGAS-SMS CBGC-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
9.2.1 Muestras no validas*	3,3%	<2%	1,5%	<1%	<0,5%
9.2.2 Muestras recibidas en el laboratorios antes de los 4 días de la extracción*	95%	>95%	>99%	>99%	>99%
9.2.3 Resultados de segundas muestras antes de los 20 días del recién nacido*	21%	>95%	>96%	>97%	>99%
9.3 Inclusión de técnicas para diagnósticos de Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales en el PCN	0%	50%	100%	100%	100%

* Indicadores establecidos por el MSSSI en el documento “Objetivos y requisitos de calidad del PCN de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS” con fecha 22/11/2013.

Objetivo 10: mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético.

El CBGC es un laboratorio de diagnóstico genético registrado como Centro de Diagnóstico Sanitario (U.74 Bioquímica Clínica,U.78 Genética) en el Registro de Recursos Sanitarios Regionales de la Comunidad Autónoma y adicionalmente está acreditado por la ENAC desde el año 2014 para algunos ensayos, pretendiéndose ampliar a todos los ensayos realizados en el CBGC.

Las enfermedades genéticas que actualmente se abordan en el CBGC están contempladas en su cartera de servicios que puede consultarse a través de la web de murciasalud. El objetivo es ir actualizando dicha cartera de acuerdo a la creciente demanda de diagnósticos

genéticos y ampliar la oferta de nuevas tecnologías (como Array-CGH y NGS de secuenciación masiva) para un diagnóstico más rápido y eficiente de las ER.

Dado que la mayoría de las ER son de origen genético es preciso ofrecer una respuesta integral, coordinada, equitativa, de alta calidad y sostenible, a los desafíos que supone el desarrollo de la genética y sus aplicaciones en el ámbito de la atención sanitaria pública de la Región. Para ello se desarrollará e implementará un Plan de Genética que aborde la planificación del asesoramiento genético, diagnóstico prenatal y el estudio de la variabilidad genética y su implicación en la respuesta al tratamiento farmacológico, base de la medicina personalizada. En el mismo, y con el fin de garantizar una respuesta de alta calidad, según establece la normativa vigente, se deberá abordar la acreditación de centros y servicios (públicos y privados) que realicen análisis genéticos y actividades de asesoramiento genético con fines sanitarios.

Por último, la mejora del proceso diagnóstico de las ER no sólo hace referencia a la calidad de los servicios prestados sino también al tiempo de espera para obtener un diagnóstico, siendo este un aspecto reiteradamente mencionado por afectados y familiares. Se citan en este plan diversas áreas de actuación para detectar y diagnosticar los más tempranamente posible las ER, pero no se dispone en la actualidad de información detallada sobre el tiempo medio de diagnóstico en la Región, siendo esto el punto de partida para valorar el impacto de dichas actuaciones. Desde el ámbito sanitario se realizará un estudio para conocer este parámetro y establecer los mecanismos que permitan su monitorización sistemática con el fin de establecer el impacto de las medidas propuestas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
10.1 Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos qu se realizan en el CBGC.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS
10.2 Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS
10.3 Identificar los laboratorios de análisis genéticos y servicios de asesoramiento genético con actividad en la Región	2017	2017	DGAS-SMS DGPIFAC
10.4 Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia.	2017	2017	SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
10.1 Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC.	36%	50%	60%	80%	100 %
10.2 Análisis genéticos para diagnóstico de ER solicitados por facultativos del SMS incluidos en cartera del CBGG.	ND	20%	40%	60%	80%
10.3 Informe sobre laboratorios de análisis genéticos y servicios de asesoramiento genético identificados y autorizados en la Región.	ND	D	D	D	D
10.4 Plan de Genética de la Región de Murcia.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 11: mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria.

El desarrollo del Programa de Atención al Niño y Adolescente en atención primaria se muestra como una oportunidad para la detección precoz de ER, dado su elevado grado de implantación y la variedad de exploraciones para la detección precoz de alteraciones de desarrollo normal del niño, que pueden constituir signos de alarma de alguna enfermedad rara. Por ello, resulta de interés revisar, actualizar y reforzar algunas intervenciones con la finalidad de incrementar su eficiencia en la detección de enfermedades raras, así como el desarrollo de herramientas en la historia clínica electrónica (OMI-AP y Selene) que faciliten la identificación de tales signos de alarma.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
11.1 Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de ER en niño.	2017	2020	DGSP DGAS-SMS SDGTI-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
11.1 Incremento del nº de diagnósticos de ER en niños derivados desde atención primaria	ND	5%	10%	20%	25%

ND: No disponible

ATENCIÓN SANITARIA

Objetivo 12: garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.

Dada la baja prevalencia de las ER es preciso crear una red asistencial que permita canalizar la información y orientar en cualquier situación a todos los sanitarios implicados. Los profesionales sanitarios de los centros de atención primaria necesitan herramientas para facilitar la sospecha de las enfermedades raras en su medio y mejorar la coordinación con la atención hospitalaria. Para este fin se propone desarrollar algoritmos para la identificación de casos sospechosos desde AP, elaborar un protocolo guía genérico sobre el manejo de estas sospechas (para su valoración inicial y derivación a especializada) y protocolos específicos para el manejo integral de algunas ER o grupos de ellas. El acceso a estas herramientas desde OMI-AP y en SELENE facilitará esta labor al profesional desde su consulta.

Un paciente con una sospecha de enfermedad rara detectada en cualquier punto de la red asistencial o fuera de ella debe ser derivado para ser atendido inicialmente en la unidad de experiencia correspondiente especializada en el tratamiento y seguimiento clínico de estos pacientes. Estas unidades realizarán la confirmación diagnóstica, definirán las estrategias terapéuticas y de seguimiento y servirán de consultoras para los profesionales sanitarios que habitualmente atienden a estas personas. Los cauces de derivación a estas unidades deben ser ágiles, estar claramente definidos y a disponibilidad de los profesionales sanitarios en general, pero especialmente en los centros de atención primaria, ya que son la principal vía de acceso al sistema.

La coordinación entre atención primaria y especializada debe facilitarse también con la formación de equipos interdisciplinares que dispongan de espacios y herramientas para trabajar de forma conjunta. Su objetivo será el de minimizar el número de visitas al hospital o centros de especialidades sincronizando las citas para las diferentes especialidades médicas, organizando *visitas conjuntas* con todos los facultativos implicados, y derivando el mayor número de actuaciones sanitarias a los centros asistenciales más cercanos al domicilio.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
12.1 Estudiar el tiempo medio de diagnóstico de las ER y determinar mecanismos para monitorizarlo y reducirlo.	2017	2020	SMS
12.2 Implantar en OMI algoritmos de sospecha en atención primaria.	2017	2019	DGAS-SMS
12.3 Establecer y difundir un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico orientando su valoración inicial.	2017	2019	DGAS-SMS
12.4 Establecer protocolos específicos para ER orientando su atención y derivación a la unidad de experiencia correspondiente.	2017	2020	DGAS-SMS
12.5 Crear consultas interdisciplinares (valoración del paciente por los distintos especialistas implicados en su patología el mismo día).	2017	2018	DGAS-SMS
12.6 Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de HCE.	2017	2019	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
12.1.1 Estudio para determinar el tiempo medio de diagnóstico de las ER en la Región de Murcia.	ND	D	D	D	D
12.1.2 Reducción del tiempo medio de acceso a atención especializada (unidades con experiencia en el manejo) tras sospecha de una ER.	ND	10%	20%	30%	50%
12.2 Implantación en OMI de algoritmos de sospecha de casos de ER en los centros de atención primaria.	ND	30%	60%	100%	100%
12.3 Porcentaje de profesionales que han recibido la sesión de difusión del protocolo guía ER genérico.	ND	50%	75%	100%	100%
12.4 Nº de protocolos específicos de ER establecidos.	ND	3	5	9	15
12.5 Nº de visitas en consultas por paciente con ER y año.	20	16	12	10	8
12.6 Porcentaje de campos visibles de ER en cada aplicativo (obligatorios y críticos o alertas proactivas).	ND	30%	60%	100%	100%

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 13: establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.

Se hace necesaria la existencia de una estructura organizada y bien identificada por los profesionales a la que recurrir como guía en la atención a un paciente con ER. Este modelo se fundamenta en varios elementos entre los que destaca el que la atención primaria sea la referencia para el paciente y sus familiares, con protagonismo en la sospecha y seguimiento de las ER. La atención especializada impartida en el área de salud del paciente y coordinada por los Servicios de Admisión de las áreas implicadas (la de referencia regional y la del paciente). Los Servicios de Admisión asumen la coordinación de las prestaciones asistenciales para cada afectado con el apoyo de los gestores de casos integrados en dichos servicios.

Será necesario establecer una unidad coordinadora de referencia regional para la confirmación diagnóstica, asesoramiento genético, seguimiento, tratamiento y coordinación, de las ER en su conjunto y de los casos sin diagnóstico en particular. Actualmente estas funciones son desarrolladas principalmente por la Sección de Genética Médica y Dismorfología y el CBGC.

Los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (*CSUR*) y las unidades de referencia regionales asumirán el abordaje de determinadas ER (aunque no exclusivas de ellas), que se conformarán tomando como base las unidades de experiencia ya existentes y ampliándolas según las necesidades.

Líneas de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
13.1 Definir una unidad coordinadora de referencia para las ER	2017	2017	DGAS-SMS
13.2 Definir la unidades de referencia regionales específicas de ER.	2017	2020	DGAS-SMS
13.3 Facilitar la creación de CSUR regionales y su participación en las redes internacionales de ER.	2017	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
13.1 Constitución una unidad coordinadora de referencia para las ER.	ND	D	D	D	D
13.2 Nº de unidades de referencia regional específicas de ER.	3	5	10	15	15
13.3 Nº de CSUR de nuestra Región integrados en una red europea (ERN).	0	1	2	3	4

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 14: asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.

Para el abordaje de las enfermedades raras, dado su alto nivel de complejidad y su carácter generalmente crónico se propone crear la figura del "gestor de casos" que, sin tener un carácter exclusivo para las enfermedades raras, puede asumir la coordinación la actividad sanitaria de todas las disciplinas que impliquen la asistencia de la persona afectada, y el apoyo en la gestión de casos complejos de personas afectadas por una ER. Esta figura trabajará en el seno de los Servicios de Admisión de cada área de salud. Formará parte de una red regional de gestores de casos válida para el seguimiento integral de otras enfermedades además de ER.

Entre las actividades a realizar por el gestor de casos se encuentran: facilitar la continuidad asistencial; coordinar citas, interconsultas y traslados buscando minimizar los desplazamientos de pacientes y familiares; movilizar los recursos necesarios para facilitar la intervención de los diferentes profesionales y servicios; proporcionar información acerca de profesionales de referencia, asociaciones de pacientes, etc.

Además se llevarán a cabo consultas de transición interdisciplinares para adolescentes con ER y sesiones conjuntas médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos. Dichas consultas de transición mejorarán la coordinación entre los profesionales sanitarios y contribuirá a minimizar el grado de preocupación de pacientes y familiares.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
14.1 Implantar un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar.	2017	2019	DGAS-SMS
14.2 Implantar las consultas de transición para pacientes con ER trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y adultos.	2017	2020	DGAS-SMS Direcciones médicas
14.3 Sesiones médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos sobre casos de la consulta de transición.	2017	2020	DGAS-SMS Direcciones médicas

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
14.1 Áreas de salud con un profesional de enfermería que desarrolla la gestión de casos.	1	2	5	9	9
14.2 Cobertura de Unidades de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.	5%	10%	50%	70%	100%
14.3 Cobertura de sesiones médico-quirúrgicas de transición en ER.	5%	10%	50%	70%	100%

Objetivo 15: Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.

La atención sanitaria integral, además contemplar los servicios de atención primaria y hospitalaria, mejorarlos y potenciar su coordinación, supone ampliar las actuaciones con otros dispositivos existentes en el propio sistema que abordan la salud de los afectados y sus familiares desde otras perspectivas, como son los dispositivos de salud mental y de cuidados paliativos.

Así, para favorecer y/o mejorar el acceso equitativo de las personas afectadas por enfermedades raras y sus cuidadores a una atención en materia de salud mental adecuada, de calidad y adaptada a sus necesidades se consideran prioritarias las ciertas actuaciones en la Región.

De igual manera, se deberá garantizar también el acceso a los cuidados paliativos de todos los afectados por una ER, incluyendo los cuidados paliativos pediátricos, desde cualquier nivel de la red asistencial sanitaria. Éstos se ofrecerán de forma preferente en régimen de hospitalización domiciliaria, evitando así los largos periodos de

hospitalización que sufren estos pacientes. Se podrán ofrecer en régimen de hospitalización institucional, siendo las unidades de paliativos las más indicadas para asegurar la adecuada atención interprofesional y la continuidad asistencial.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
15.1 Elaborar protocolos de coordinación de la Salud Mental Infanto-Juvenil con la Sección de Genética Médica, la Unidad de Hospitalización de Corta Estancia y el Centro de Salud Mental en el caso de pacientes con ER.	2017	2017	DGAS-SMS
15.2 Mejorar el Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años.	2017	2017	DGAS-SMS
15.3 Crear grupos psicoeducativos de entrenamiento de padres en los Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil.	2017	2020	DGAS-SMS
15.4 Establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER.	2017	2018	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
15.1 Protocolo de interconsultas entre el Programa de salud mental Infanto-Juvenil y Sección de Genética Médica del hospital de referencia de ER existente y difundido.	ND	D	D	D	D
15.2 Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años existente y difundido.	ND	D	D	D	D
15.3 Nº padres integrados en grupos psicoeducativos de ER.	ND	20	30	40	50
15.4 Cobertura de servicios de cuidados paliativos en ER.	80%	90%	100%	100%	100%

ND: no disponible; D: Disponible

RECURSOS TERAPÉUTICOS

Objetivo 16: desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud (MERS).

Para conocer la efectividad de los tratamientos para ER en la práctica clínica habitual y garantizar el acceso equitativo a los tratamientos complejos con medicamentos, se requiere desarrollar un programa regional de autorización, seguimiento y evaluación con medicamentos que se cataloguen como sujetos a evaluación de resultados (MERS). El desarrollo de este programa, ha de articularse a través de un grupo de trabajo específico de la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) y deberá garantizar el acceso en las mismas condiciones allí donde sea atendido el paciente, asegurando la homogeneidad de criterios clínicos a tener en cuenta para el inicio de tratamientos, su renovación y finalización, así como el asesoramiento a la Comisión Permanente sobre la autorización de inicios y renovaciones de tratamientos con medicamentos para ER.

Para la evaluación de los resultados sobre la salud de estas terapias, dada la baja frecuencia de las ER, el diseño de estudios ad hoc de efectividad y eficiencia es complejo y costoso. Por tanto, se precisa contar con registros de cobertura poblacional, implantados en las plataformas asistenciales habituales que permitan medir el impacto en la salud de los afectados.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
16.1 Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.	2017	2020	Consejería de Sanidad, SMS, CRFT
16.2 Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.	2017	2017	CRFT
16.3 Desarrollar una plataforma informática para la obtención y registro de datos clínicos necesarios para evaluar los resultados de los tratamientos con MERS, integrada en los sistemas de información del SMS.	2017	2017	DGAS-SMS SGTI-SMS

16.4 Elaborar formularios en la historia clínica informatizada de Selene, para registro de datos clínicos y emisión de informe de inicio y de renovaciones de los medicamentos que la CRFT catalogue como MERS.	2017	2017	CRFT DGAS-SMS SGTI-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
16.1 Nº Medicamentos incluidos en Resoluciones MERS.	0	10	15	20	25
16.2 Creación del grupo de trabajo ER para uso de MERS en la CRFT.	ND	D	D	D	D
16.3-16.4 Módulo informático integrado con sistemas de información del SMS para registro de datos clínicos y evaluación de resultados de MERS.	ND	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 17: facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.

Para el análisis de las necesidades, procedimientos y ayudas disponibles para los productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura y dispositivos médicos deberá constituirse un grupo de trabajo interdisciplinar con experiencia en la atención a pacientes con ER y personal de la Unidad de Aprovisionamiento Integral. Dicho grupo elaborará propuestas para la mejora continua de la situación de los pacientes afectados por ER, y por extensión de otros colectivos que se puedan ver beneficiados.

También se continuará con la línea de trabajo iniciada por el Comité de Dietas del SMS para valorar patologías de especial seguimiento en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales esenciales para sus necesidades terapéuticas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
17.1 Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.	2017	2020	DGAS-SMS
17.2 Elaborar un informe que recoja el análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.	2018	2020	DGAS-SMS
17.3 Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento.	Iniciado	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
17.1 Constitución del Grupo de Trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER	ND	ND	D	D	D
17.2 Emisión de un informe sobre análisis de necesidades en ER relacionado con productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, productos dietéticos y dispositivos médicos	ND	ND	ND	ND	D
17.3 Resolución anual del Director Gerente del SMS en relación a las ayudas a la adquisición de productos nutricionales de difícil acceso en patologías de especial seguimiento	D	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 18: fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
18.1 Crear un mapa de recursos de terapias avanzadas disponibles en la Región de Murcia y sus aplicaciones en enfermedades raras, así como las modalidades de acceso.	2017	2020	DGAS-SMS DGPFIAC
18.2 Incrementar los enlaces de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	2017	2020	DGAS-SMS DGPFIAC
18.3 Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.	2017	2020	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
18.1 Mapa de recursos de terapias avanzadas para ER en la Región y modalidades de acceso disponible.	ND	ND	D	D	D
18.2 Nº de acuerdos de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y con bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	ND	1	1	2	2
18.3.1 Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico desarrollados.	11	15	20	25	30
18.3.2 Nº de desarrollos normativos autonómicos relacionados con el uso de terapias avanzadas.	ND	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana.

Para conseguir las metas planteadas de universalidad y gratuidad en la atención temprana en la Región de Murcia a lo largo del periodo de vigencia del PIER se promoverá la aplicación de una normativa regional, indispensable para garantizar los derechos de los potenciales usuarios.

Para ello, será preciso definir la Red Regional de Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT), concretando sus líneas de actuación y prestando un especial énfasis a la mejora de la cobertura sectorial de los centros, a los procesos de acreditación y al desarrollo de una cartera de servicios amplia. En base a los centros y recursos existentes se diseñará un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados ampliado, que permita proporcionar AT a los niños con ER, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER por parte de algunos de ellos, cuando así se determine y reconozca. La cartera de servicios común deberá ser lo suficientemente amplia como para permitir que los servicios de atención, que no se correspondan con tratamientos específicos directos, puedan ser cubiertos de manera gratuita por dichos CDIAT (ej.: apoyo familiar, trabajo con hermanos, intervención en entornos externos al CDIAT, terapias especiales, aplicación de los nuevos avances que se vayan produciendo, etc.).

Por otra parte, una vez que la familia o los profesionales sospechan riesgos o alteraciones del desarrollo, en estrecha colaboración con los diferentes servicios de pediatría, que normalmente hacen la derivación, la valoración de la necesidad de atención temprana en los niños con ER se suele realizar, sobre todo, por parte de los EOEP de AT y de Sector, en sus ámbitos de competencia. También es posible que dicha valoración se efectúe desde los CDIAT, ya que actualmente desarrollan labores en este sentido. En cualquier caso, parece necesario potenciar el desarrollo de servicios de valoración de la necesidad de AT, y establecer procedimientos ágiles de coordinación entre los servicios implicados en las diferentes fases (sospecha, valoración, implantación de medidas). Para ello, es necesario disponer de profesionales formados en los nuevos procedimientos, y desarrollar herramientas para la comunicación entre profesionales y la gestión multidisciplinar, con el objetivo de aprovechar las sinergias con otras administraciones en el ámbito de la AT.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
19.1 Publicar la normativa regional de la atención temprana.	2017	2017	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
19.2 Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla.	2017	2017	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
19.3 Implementar y desarrollar una cartera de servicios amplia y abierta por parte de los CDIAT.	2017	2018	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
19.4 Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de AT y de certificación de dicha necesidad, de manera sectorizada, que cubran adecuadamente todo el territorio.	2017	2020	Consejerías de: Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
19.1 Publicación de la normativa regional reguladora de la atención temprana	ND	D	D	D	D
19.2 Estudio de viabilidad para asignar a los CDIAT sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER	ND	D	D	D	D
19.3 Cartera de Servicios para los CDIAT ampliada	ND	ND	D	D	D
19.4 Nº de Servicios Valoración AT operativos en la Región	4	7	10	10	10

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 20: acelerar la implantación de medidas de atención temprana.

Muchas ER se manifiestan desde el nacimiento, teniendo, por tanto, las unidades neonatológicas y pediátricas del hospital un papel relevante en la detección temprana de estos problemas y una posición privilegiada para su confirmación, por su relación directa con las unidades de neuro-pediatría y de genética.

En los programas piloto de a hospitalaria desarrollados en la Región se ha aprovechado este primer contacto con el sistema para prestar atención especializada desde los primeros momentos. Así, los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) de Atención Temprana (EOEP-AT) que desarrollan programas en el hospital se coordinan con estos y otros servicios hospitalarios para facilitar una valoración precoz de las alteraciones o riesgos para el desarrollo asociados a algunas ER, observar la evolución durante su hospitalización y proponer las medidas a adoptar, sobre todo, tras el alta hospitalaria. Entre las actuaciones que se perciben como más urgentes para aplicar en los programas que se pongan en marcha en los hospitales están, además de las anteriores, el apoyo a las familias para una mejor y más temprana aceptación, conocimiento y colaboración con el problema del menor, ya que esto es esencial para mejorar la atención a los niños con ER. Previo al alta hospitalaria pueden emitirse informes con la valoración realizada y con las medidas recomendadas. Y, para tratar de adelantar al máximo los procesos de intervención directa y/o tratamiento, podrían hacerse derivaciones directas desde el hospital al CDIAT de referencia.

Se debería propiciar, por tanto, el desarrollo de un marco que regule una vía mediante la que se puedan concretar estos programas de AT hospitalaria. A partir del mismo, cuando el/los EOEP de un sector educativo, en su caso, y el hospital del área de salud lo consideren necesario y lo acuerden, podrán desarrollar estos acuerdos de colaboración mutua, con los contenidos y objetivos que convengan, trasladándolo a sus respectivas administraciones. Para la concreción y el desarrollo del programa deberán especificarse, especialmente, los recursos personales y materiales a aportar por las dos administraciones, y los tiempos y duración de dichos programas.

Por otra parte, para favorecer el adelanto de medidas de AT a niños con ER, además de la intervención directa y sistematizada dirigida al niño prestada en centros especializados (CDIAT), la escuela infantil puede ser un instrumento muy útil para una AT inclusiva. Estos centros disponen de una serie de herramientas relevantes para el desarrollo de cualquier niño, incluido el que presenta una ER: un entorno normalizado de interacciones con iguales y adultos no familiares; una estructura y organización física y material (espacio físico, materiales, personales,…) segura y profesionalizada; una secuencia de pautas y rutinas estable; una estimulación general en un contexto natural, grupal, motivador y lúdico; y, un medio favorecedor para la adquisición de habilidades de independencia y autonomía personal. Con algunas escuelas infantiles colaboran, por parte de la administración educativa, los EOEP de atención temprana especializada, que orientan sobre la puesta en marcha medidas potenciadoras del desarrollo temprano.

Para que todos los centros educativos de la región puedan recibir apoyo, que permita, además, coordinar las intervenciones que los niños y sus familias puedan recibir en un CDIAT, es necesario ampliar el ámbito de actuación de los EOEP de AT a todos los sectores educativos. Y, dado que se pueden potenciar, directa e indirectamente, los resultados de las medidas de la atención temprana con la escolarización y la integración educativa de los niños con necesidades especiales, sobre todo en el tramo de 0-3 años, parece indispensable que se promuevan medidas activas para favorecer el aumento de la actual red regional de escuelas infantiles públicas, sin menoscabo de las que pueda desarrollar la iniciativa privada. Ello propiciaría un aumento del número de plazas disponibles y accesibles para aquellas familias con hijos con ER con necesidades especiales, incluidas las que dispongan de menos recursos.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
20.1 Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria, así como la coordinación precisa con otros servicios del sector.	2017	2017	Consejerías de Sanidad, Educación y Universidades y Familia e Igualdad de Oportunidades,
20.2 Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos	2017	2018	Consejería de Educación y Universidades
20.3 Aumentar la red regional de escuelas infantiles públicas y el número de plazas disponibles para alumnos con necesidades especiales, incluidas las asociadas a ER.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades, Ayuntamientos

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
20.1 Nº de servicios hospitalarios que desarrollan programas de atención temprana hospitalaria regulados.	0	1	3	3	3
20.2 Cobertura geográfica de la red regional de EOEP de AT.	50%	80%	100%	100%	100%
20.3 % de niños menores de 3 años con necesidades especiales escolarizados en escuelas infantiles públicas.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.

Dada la cronicidad, la afectación multi-sistémica y complejidad de la mayoría de las ER, se precisa garantizar la oferta de tratamientos rehabilitadores completos y especializados desde el SMS y en todas las áreas de salud. Para ello se propone atender las enfermedades raras que afecten a un mayor número de personas en consultas específicas ubicadas en las áreas de salud y las enfermedades raras que afecten a un pequeño número de personas en la Región desde una consulta de referencia a nivel regional, que a su vez realizará una labor de coordinación general para la RHB de las ER en la Región en colaboración con otras figuras de coordinación como el gestor de casos del área.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
21.1 Apertura consulta específica de RHB para ER frecuentes en cada Área de Salud.	2017	2020	DGAS-SMS
21.2 Apertura consulta específica de RHB para ER infrecuentes, de Referencia Regional.	2018	2018	DGAS-SMS
21.3 Potenciar los servicios de rehabilitación de los hospitales para que puedan atender a personas con ER.	2017	2018	DGAS-SMS
21.4 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER mayores de 6 años de edad.	2017	2020	DGAS-SMS IMAS
21.5 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados menores de 6 años con una ER que requiera este abordaje.	2017	2020	DGAS-SMS DGIE y AD-Consejería de Educación y Universidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
21.1. Cobertura Regional de tratamiento rehabilitador en los pacientes con las ER más frecuentes que lo precisen (consultas en áreas de salud).	0	2	5	7	9
21.2 Disponibilidad de una consulta de RHB especializada para las ER más infrecuentes o de mayor complejidad.	ND	ND	D	D	D
21.4 Nº de actividades de coordinación (por paciente y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER > 6 años de edad.	0	1	1	1	1
21.5 Nº de actividades de coordinación realizadas (por niño y año) entre los Servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en niños con ER hospitalizados < 6 años.	0	1	1	1	1

ND: No Disponible; D: Disponible

EDUCACIÓN

Objetivo 22: informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.

La meta final de este objetivo es la de acercar la problemática de las ER al contexto educativo y lograr la inclusión de los menores con ER durante la etapa escolar y su normalización social. La comunidad educativa constituye un factor clave para la incorporación de nuevos conocimientos, y el replanteamiento de creencias y miedos. Es por tanto un elemento amplificador en los procesos de cambio social.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
22.1 Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.	2017	2020	DGIE y AD
22.2 Crear un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	2017	2020	DGIE y AD
22.3 Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGIE y AD
22.4 Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones.	2017	2020	DGIE y AD Federaciones y asociaciones
22.5 Incluir en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial de los centros educativos, la lucha contra el estigma y exclusión del menor con ER	2017	2020	DGIE y AD DGCE y FP

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
22.1 Informe anual sobre la difusión de recursos en los centros educativos relativos a las ER.	ND	D	D	D	D
22.2. Foro permanente y activo de profesionales del ámbito educativo sobre buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	ND	D	D	D	D

22.3 Centros que atienden alumnado con una ER* que participan en redes vinculadas con la atención educativa a ER.	ND	25%	50%	75%	100%
22.4 Centros educativos de la Región que atienden alumnado con una ER* en los que se han realizado campañas informativas y de sensibilización sobre ER en cada curso escolar.	ND	25%	50%	75%	100%
22.5 Centros escolares que incluyen en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial la lucha contra el estigma y la exclusión social del menor con ER.	ND	25%	50%	75%	100%

*Pendiente de obtener información en Plumier sobre centros que atienden a niños con ER
ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 23: mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitariosde los alumnos con enfermedades raras.

Actualmente la información sobre las necesidades sanitarias, recursos sociales de los que dispone el niño afectado por una ER, etc. es suministrada al centro educativo principalmente por las propias familias, pudiendo mejorarse el papel colaborador entre las administraciones implicadas en su cuidado y atención. Existen recursos suficientes para que las administraciones asuman un rol más proactivo, pero se requiere un mejor aprovechamiento de los mismos y una mayor coordinación entre ellas. Potenciar la creación de equipos de ayuda desde el ámbito sanitario y social, que ofrezcan su asistencia a los centros educativos donde hay alumnos con alguna ER, y mejorar la relación del centro educativo con las familias, estableciendo redes de colaboración con ellas y otros agentes, son necesidades básicas identificadas que mejorarán el nivel de conocimiento y comprensión de las ER en los equipos docentes.

La integración de esta información en Plumier XXI permitirá por un lado contemplar las necesidades específicas de cada alumno en el centro educativo y por otro planificar los recursos necesarios en los diferentes sectores de la Región. Esta información se incluiría en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, con la finalidad de disponer de un registro centralizado, detallado y actualizado; tanto del alumnado menor de tres años como del escolarizado en enseñanzas no universitarias.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
23.1 Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades
23.2 Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades
23.3 Mejorar el registro de la información socio-sanitaria relevante de cada alumno con una ER en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	2017	2020	DGIE y AD-Cons. Educación y Universidades DGPI-Cons. Hacienda y Administración Pública
23.4 Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	2017	2020	DGIE y AD-Consejería de Educación y Universidades
23.5 Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	2017	2020	DGIE y AD-Consejería de Educación y Universidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
23.1 Centros con alumnos con ER que han sido atendidos por equipos de soporte del ámbito sanitario y social.	ND	25%	50%	75%	100%
23.2. Centros con alumnos con ER que han desarrollado sesiones trans-disciplinares de presentación de casos.	ND	25%	50%	75%	100%
23.3 Alumnos con una ER con la información socio-sanitaria relevante en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	ND	25%	50%	75%	100%
23.4 Elaboración anual de un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	ND	D	D	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 24: determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.

Tras la escolarización de un niño con una ER se debería realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, para su orientación y seguimiento con el fin de garantizar un tratamiento integral, así como una adecuada respuesta educativa. En el caso de los niños menores de tres años, escolarizados o no, se deberá garantizar siempre que la evaluación sea realizada por los Equipos de Atención Temprana.

Por otro lado la incorporación en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación, de programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras facilitará el asesoramiento a profesionales, alumnado y sus familias.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
24.1 Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.	2017	2020	DGIE y AD
24.2 Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con ER.	2017	2020	DGIE y AD
24.3 Incorporar en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación de Sector, programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGIE y AD

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
24.1 Primeras evaluaciones realizadas en niños con ER menores de 3 años.	ND	25%	50%	75%	100%
24.2 Nº de nuevos protocolos de coordinación de las actuaciones educativas y sanitarias para la detección e intervención temprana en ER.	ND	ND	1	1	1
24.3 EOEP de sector que incorporan programas específicos para evaluación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras en sus Planes de Actuación General.	ND	25%	50%	75%	100%

ND: No Disponible

Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.

Para que los alumnos con una ER puedan alcanzar el máximo desarrollo posible de sus capacidades personales y los objetivos establecidos con carácter general para todo el alumnado se necesita desarrollar normativa específica para ellos, que tenga en cuenta, entre otros aspectos, la consideración de este alumnado como alumno con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, la flexibilización de su escolarización (permanecer en un curso más tiempo del legislado, horarios flexibles, etc.), el establecimiento de itinerarios educativos que garanticen la continuidad educativa y la adecuada inserción a la vida laboral y adulta, la planificación del ocio y tiempo libre así como los deportes adaptados; y, en su caso, destinatarios de los planes de trabajo individualizado (PTI). Sus destinatarios son todos los alumnos con necesidades específicas de apoyo educativo (ACNEAE). Los PTI deben contener, al menos, el informe del equipo docente y las adecuaciones o adaptaciones curriculares individuales de las diferentes áreas. El informe del equipo docente incluye los datos personales del alumno, su historia escolar, la información relevante del informe psicopedagógico o, en su caso, pedagógico del alumno; las conclusiones sobre las capacidades, el nivel de competencia curricular en cada área, las necesidades individuales, así como las medidas ordinarias y específicas propuestas; la colaboración con la familia y cualquier otra información relevante. El desarrollo de esta normativa deberá acompañarse de una valoración previa de los recursos humanos y materiales necesarios para dar un óptimo cumplimiento a la misma.

Una atención educativa adaptada también ha de incluir una revisión, y en su caso, inversión en instalaciones y equipamientos de los propios centros escolares que mejore, entre otras cosas, la accesibilidad a los centros (p. ej. la eliminación de berreras arquitectónicas), y algunos servicios como los de comedor y transporte escolar. Para los propios afectados y familiares la coordinación entre las administraciones para organizar de manera complementaria las prestaciones socioeducativas ofrecidas en materia de becas, dotación y equipamiento de ayudas técnicas individualizadas permitirá mejorar las medias de soporte de las que dispondrá el afectado, y un mayor aprovechamiento de los recursos.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
25.1 Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.	2017	2017	DGIE y AD DGCE y FP
25.2 Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.	2017	2017	DGIE y AD DGPE y RRHH
25.3 Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER.	2017	2020	DGIE y AD DGPE y RRHH
25.4 Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.	2017	2020	DGIE y AD DGCE
25.5 Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.	2017	2020	DGCE y FP
25.6 Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGCE y FP
25.7 Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.	2017	2017	DGIE y AD DGCE y FP
25.8 Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del Servicio de Formación y Empleo para mejorar la transición a la vida laboral y adulta.	2017	2020	DGCE y FP-Cons. Educación y Universidades SEF- Cons. Desarrollo Económico, Trabajo y E.
25.9 Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).	2018	2020	Cons. Educación y Universidades Cons. Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
25.1 Disponibilidad de normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER	ND	D	D	D	D
25.2. Nº de alumnos con ER escolarizados a través de la Comisión Específica	ND	D	D	D	D
25.3Informe anual con el análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER	ND	D	D	D	D
25.4 Informe anual con las actuaciones de mejora de accesibilidad arquitectónica y de adaptación de puestos de trabajo en la región	ND	D	D	D	D
25.5-25.6 Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición entre etapas educativas a niños con ER en los centros educativos	ND	D	D	D	D
25.7-25.8 Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición a la vida laboral y adulta	ND	D	D	D	D
25.9 Convenio de coordinación de prestaciones socioeducativas	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.

Para dar una mayor cobertura a las necesidades del alumnado con ER es conveniente mejorar la participación socio-sanitaria en la comunidad educativa. En esta línea se plantean actividades para mejorar la planificación y coordinación entre el centro educativo y su correspondiente red asistencial, priorizando la prestación de cuidados sanitarios continuos durante el horario escolar y la atención sanitaria urgente en los casos de complicaciones previsibles asociados un una enfermedad rara. A su vez esta atención sanitaria exige coordinación entre los profesionales de los centros sanitarios asignados a los afectados por una ER y los próximos al centro escolar, que garantice una atención sanitaria integral y continuada.

También se plantean actividades para incorporar recursos de apoyo y ayuda mutua en los centros que lo necesiten, mediante la participación de Asociaciones de Afectados en

las actividades del centro educativo. Compartirlas experiencias de éxito vividas por semejantes da la oportunidad al afectado de aprender habilidades y herramientas que pueden adaptarse mejor a sus propias circunstancias, y tiene un efecto muy positivo a la hora de normalizar la propia situación y mejorar el sentido de autoeficacia.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
26.1 Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario.	2017	2020	DGIE y AD-Cons. Educación y Universidades SMS-Cons. De Sanidad
26.2 Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar.	2017	2020	DGIE y AD- Cons. Educación y Universidades DGPE y RRHH- Cons. Educación y Universidades SMS-Cons. De Sanidad
26.3 Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.	2017	2020	DGIE y AD y EAEHD-Cons.Educación y Universidades SMS-Consejería de Sanidad
26.4 Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa.	2017	2017	DGIE y AD-Cons. De Educación y Universidades SMS-Cons. De Sanidad
26.5 Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.	2017	2020	DGIE y AD- Cons.de Educación y Universidades FEDER

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
26.1 Difusión del listado de centros educativos y la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario a todos los centros educativos de la Región.	ND	D	D	D	D
26.2. Nº de centros educativos incluidos en el Programa Experimental de Atención Sanitaria.	4	4	6	6	8
26.3 Informe anual con el nº de faltas de asistencia por acudir a visitas médica en niños con ER.	ND	ND	D	D	D
26.4 Informe anual con el nº de guías elaboradas de orientaciones educativas y sanitarias sobre ER para la comunidad educativa.	ND	D	D	D	D
26.5 Convenio con la Federación Española de Enfermedades Raras para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros educativos.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

SERVICIOS SOCIALES

Objetivo 27: potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).

Para que las personas afectadas por ER puedan disponer de un mejor acceso al conjunto de servicios y prestaciones sociales, los Centros de Servicios Sociales, que constituyen la puerta de acceso a los mismos, deben poder prestar la atención primaria de una manera más igualitaria en todo el territorio. Para ello se han identificado como áreas de trabajo prioritarias en primer lugar la estabilización y equiparación de la dotación de dichos centros y en segundo lugar actuaciones dirigidas a mejorar la identificación de recursos disponibles relacionados con las ER, su conocimiento y difusión a los profesionales de atención primaria para finalmente poder ampliar o adecuar mejor la oferta al usuario.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
27.1 Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales
27.2 Mejorar el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación adecuada y valoración a las personas con ER y a sus familiares, a través de la Red Pública se servicios sociales de atención primaria.	2017	2017	DGF y PS Entidades Locales
27.3 Mejorar la difusión periódica y sistemática de información accesible a las entidades de personas con ER, sobre servicios, prestaciones y programas sociales de carácter general y específicos de ER.	2017	2020	DGF y PS IMAS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
27.1 Incremento anual de la dotación de los Centros de Servicios Sociales.	ND	3%	3%	3%	3%
27.2 Procedimiento para el registro de personas atendidas con ER.	ND	D	D	D	D
27.3 Informe anual sobre las actuaciones de difusión de información sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 28: mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.

Las personas con ER en situación de dependencia necesitan la ayuda de terceras personas para su desenvolvimiento o para atender sus propias necesidades. Dicha ayuda es prestada generalmente por familiares, que realizan adaptaciones importantes de la vida personal, social y laboral. En otras ocasiones la persona en situación de dependencia no dispone, por diferentes causas, de tal apoyo familiar encontrándose en estas situaciones a merced de la ayuda externa.

El apoyo de terceras personas a las familias o al propio afectado en el desempeño de tareas para atender dichas necesidades facilita el mantenimiento de la autonomía personal y la permanencia en su entorno habitual, previniendo el deterioro individual, familiar o social y promoviendo condiciones favorables en las relaciones familiares y de convivencia. De la misma manera, la existencia de Centros de Atención a las Familias, de Respiro Familiar, Centros de Día, Centros de Estancias Temporales, y Centros de Atención al Ocio facilita la integración de las personas con una enfermedad rara en la comunidad, y a los familiares la conciliación de la vida personal y laboral con el cuidado de una persona dependiente afectada por una ER. Estos servicios son ofertados por algunos ayuntamientos desde la atención primaria, pudiendo mejorarse su cobertura geográfica en función de las necesidades sectoriales identificadas, así como la de los centros que pueden atender a personas afectadas por ER.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
28.1 Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	2017	2020	IMAS Entidades Locales
28.2 Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, a personas afectadas por ER y otras personas con graves dificultades.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales
28.3 Incrementar la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio a personas afectadas por ER	2017	2020	IMAS Entidades Locales
28.4 Incrementar la cobertura del Servicio de Respiro Familiar a personas con ER	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
28.1 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.2 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.3 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.4 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Respiro Familiar.	ND	2%	2%	2%	2%

ND: No disponible

Objetivo 29: mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.

Relacionado también con el mantenimiento del máximo nivel de autonomía y el apoyo a las necesidades socio-familiares, existen ayudas económicas ofrecidas tanto desde los servicios sociales de atención primaria como especializada.

En las personas afectadas por una ER es frecuente la necesidad de realizar múltiples desplazamientos a diferentes especialistas que junto a las dificultades para la movilidad que muchos de los afectados presentan repercute seriamente en la capacidad de auto-cuidado. Por otro lado la mencionada dificultad de movilidad ocasiona una reducción

considerable del abanico de posibilidades formativas, laborales, o culturales y de ocio, que en conjunto podrían actuar en detrimento del nivel de autoestima. Desde los servicios sociales de atención primaria se considera necesario ampliar la oferta de prestaciones económicas adicionales a personas gravemente afectadas en su movilidad y con problemas para utilizar el transporte público colectivo.

En relación a la atención especializada, se dispone de Ayudas Individualizadas a Personas con Discapacidad destinadas a la promoción de la autonomía que incluyen algunos servicios y ayudas no cubiertas total o parcialmente por otras administraciones públicas. Las personas con ER con discapacidad y sin soporte familiar o cuyas familias no disponen de los recursos adecuados para su cuidado se encuentran en un claro riesgo de exclusión social por lo que estas ayudas deberían ser prioritarias en estos casos.

Líneas de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
29.1 Convocar Ayudas económicas individualizadas a personas con discapacidad (PcD).	2017	2020	IMAS
29.2 Priorizar en las Ayudas Individualizadas a PcD, a personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.	2017	2020	IMAS
29.3 Situar el importe de las ayudas Individualizas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, en su caso.	2017	2020	IMAS
29.4 Ofrecer desde los servicios sociales de atención primaria de todos los municipios de la región, una ayuda económica (**bonotaxi)** a personas con ER y discapacidad física que no pueden utilizar los transportes públicos colectivos.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
29.1 Convocatoria anual de Ayudas Individualizadas a PcD.	D	D	D	D	D
29.2 Atención de las solicitudes de Ayudas Individualizadas a PcD procedentes de personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social.	ND	25%	50%	75%	100%
29.3 Importe concedido a PcD afectadas por una ER en situación de vulnerabilidad social en relación al establecido en la Convocatoria.	ND	25%	50%	75%	100%
29.4 Cobertura regional de la ayuda Bonotaxi en los municipios.	ND	25%	50%	75%	100%

PcD: Persona con discapacidad; ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 30: mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.

Actualmente, tanto la valoración de la discapacidad como la valoración de las situaciones de dependencia corresponden a órganos de los servicios sociales especializados. El acceso a estos servicios debe de ser lo más universal posible.

La evaluación integral de las limitaciones y restricciones que determinan el grado de discapacidad requiere de unificación permanente de criterios, especialmente en niños con una enfermedad rara, puesto que gran parte de estas enfermedades tienen un comienzo precoz. También, dadas las características de alta complejidad, cronicidad y baja prevalencia de estas enfermedades, es necesaria la correcta valoración de las consecuencias que las enfermedades raras pueden tener en el desempeño de las actividades básicas. Para ello, la guía para valoración de la discapacidad en enfermedades raras realizada por el servicio de valoración y diagnóstico y publicada en noviembre de 2016 trata de incluir aspectos relacionados con las características singulares de cada ER y a homogeneizar los criterios de evaluación de las mismas. Se pretende seguir ampliando y actualizando dicha guía, para lo cual es indispensable la participación de las asociaciones de afectados, pudiendo FEDER aportar información de gran utilidad sobre las necesidades de los afectados y su grado de correspondencia con las actuales escalas de valoración de los valoradores de los Centros de valoración de la discapacidad y de los especialistas médicos correspondientes.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
30.1 Difusión e implementación de una Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER sobre 30 ER existentes en la Región de Murcia.	2017	2020	IMAS
30.2 Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad.	2017	2020	IMAS
30.3 Unificar criterios en la evaluación de la discapacidad en personas con ER entre administraciones y estamentos.	2017	2020	IMAS
30.4 Realizar un estudio conjunto con FEDER sobre las medid de soporte de funciones vitales y movilidad en la escala de valoración específica contempladas en el baremo de discapac	2017	2017	IMAS
30.5 Realizar un estudio conjunto con FEDER para incluir las medidas de soporte para ER que no están contempladas en la normativa y proponer la consideración de apoyo especial a quienes precisan estas medidas y sean mayores de tres años.	2017	2017	IMAS
30.6 Actualizar conocimientos y normativas que incluyan el enfoque de las ER, respecto de la valoración de la dependenc el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de del grado de discapacidad.	2017	2020	IMAS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
30.1 Grado de Difusión de la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER	ND	25%	50%	75%	100%
30.2 Nº de Enfermedades Raras nuevas incorporadas anualmente en la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	31	12	12	12	12
30.3 Informe anual sobre la realización de actuaciones para unificar criterios en la evaluación de la discapacidad en personas con ER.	ND	D	D	D	D
30.4 Estudio conjunto con FEDER sobre medidas de soporte para ER contempladas en la escala de valoración específica del baremo de discapacidad.	ND	D	D	D	D
30.5 Estudio conjunto con FEDER para incluir medidas de soporte para ER no contempladas en la normativa actual.	ND	D	D	D	D
30.6 Informe anual sobre las acciones para actualizar los conocimientos y la normativa sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 31: Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.

La Ley de servicios sociales promueve la participación directa de la sociedad civil en los servicios sociales, reconociendo también la pluralidad de agentes que convergen en la provisión de servicios sin olvidar la responsabilidad pública de garantizar prestaciones y derechos a los ciudadanos. En esta línea es necesario estructurar un diálogo abierto y permanente con las entidades de personas con ER y contar con su participación promoviendo actuaciones que favorezcan la colaboración y garanticen la accesibilidad.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
31.1 Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en Entidades Locales de más de 50.000 habitantes.	2017	2020	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Entidades Locales
31.2 Contemplar la presencia de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	2017	2017	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
31.3 Fomentar la participación social de las personas con ER mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan.	2017	2020	IMAS Entidades Locales y sociales
31.4 Establecer cauces de coordinación entre el tejido asociativo del municipio y las entidades de personas con ER, en el conjunto de las Entidades de personas con discapacidad.	2017	2020	Entidades Locales Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
31.5 Continuar el Programa de voluntariado municipal, apoyado por el colectivo de personas con ER y de sus familias, y las entidades que les representan.	2017	2020	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
31.1 Informe anual sobre las actuaciones para la creación de Mesas de Trabajo sobre la Discapacidad incluyendo ER.	D	D	D	D	D
31.2 Participación de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	ND	D	D	D	D
31.3 Informe anual sobre el apoyo económico y técnico a Entidades de personas afectadas por ER.	ND	D	D	D	D
31.4 Informe anual sobre las actuaciones de coordinación entre entidades del municipio y Entidades de personas con ER.	ND	D	D	D	D
31.5 Informe anual sobre el mantenimiento del Programa de voluntariado municipal incluyendo las Entidades de personas con ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 32: promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.

El impulsar la puesta en marcha de iniciativas en torno a la Accesibilidad Universal a nivel local y autonómico es un reto importante para que la persona con discapacidad no vea dificultada la realización de sus actividades por un entorno o espacio no accesible y promoviendo recursos que faciliten el acceso a la comunicación e información.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
32.1 Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad	2017	2020	Consejerías Implicadas* Entidades Locales
32.2 Potenciar la administración electrónica en aquellos servicios afectados por la ley de Emergencia Social, (eliminación de tasas para reconocimiento de situación de dependencia) dotando de recursos humanos y materiales a dichos servicios con el objeto de poder garantizar el cumplimiento de las distintas normativas afectadas.	2017	2020	Consejería de Hacienda y Administración Pública Entidades Locales
32.3 Desarrollo y aplicación de la normativa para la supresión de barreras arquitectónicas y fomento de la accesibilidad universal.	2017	2020	Consejería de Fomento e Infraestructura Entidades Locales

* Consejería de Hacienda y Administración Pública, Consejería de Fomento e Infraestructuras; Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
32.1 Constitución de un Grupo de trabajo para elaboración del Plan Accesibilidad estable	ND	D	D	D	D
32.2 Informe anual sobre las actuaciones de impulso para potenciar la administración electrónica en servicios afectados por la ley de Emergencia Social.	ND	D	D	D	D
32.3 Informe anual sobre las acciones para mejora y aplicación de la normativa de fomento de accesibilidad universal	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 33: Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.

Las familias cuidadoras son un soporte fundamental para la atención de estas personas y un recurso inestimable que precisa de apoyos que favorezcan su propio cuidado y a la vez que contribuyan al bienestar familiar. Para ello hay que tener en cuenta aspectos como la gran reducción de tiempos y espacios para el descanso, el ocio y la vida social necesarios para los cuidadores; las inversiones económicas en cuidados, servicios y adaptaciones físicas del hogar y del entorno; las dificultades para la conciliación laboral y por tanto en muchos casos la reducción del grado de solvencia económica, etc. Estas situaciones provocan estrés en las familias, que puede repercutir finalmente sobre su salud y podría afectar a su capacidad para ofrecer un cuidado adecuado a las personas afectadas con una ER. Para tratar de detectar situaciones que generen riesgo de exclusión se proponen las siguientes líneas de actuación:

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
33.1 Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, los indicadores específicos relacionados con la afectación del menor por una ER.	2017	2017	DGF y PS
33.2 Orientar y derivar hacia los servicios sanitarios a los menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de ER para una la valoración y diagnóstico precoz.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
33.1 Inclusión de indicadores relacionados con la afectación de ER en el marco de la Situación de Riesgo Social.	ND	D	D	D	D
33.2 Informe anual sobre las actuaciones de derivación a servicios sanitarios para valoración de menores en situación de riesgo social con posible afectación de ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 34: Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.

La Ley 26/2015, de 28 de julio, de Modificación del Sistema de Protección a la Infancia y a la Adolescencia, ha introducido modificaciones relevantes entre las que cabe destacar el énfasis en la prevención, detección y reparación de situaciones de riesgo en la Infancia, definidas en su artículo 17 como "…aquella en la que, a causa de circunstancias, carencias o conflictos familiares, sociales o educativos, el menor se vea perjudicado en su desarrollo personal, familiar, social o educativo, en su bienestar o en sus derechos de forma que, sin alcanzar la entidad, intensidad o persistencia que fundamentarían su declaración de situación de desamparo y la asunción de la tutela por ministerio de la ley, sea precisa la intervención de la administración pública competente, para eliminar, reducir o compensar las dificultades o inadaptación que le afectan y evitar su desamparo y exclusión social, sin tener que ser separado de su entorno familiar…." Desde esta perspectiva, resulta fundamental contemplar aquellas situaciones de carencia o dificultad derivadas de la existencia de una enfermedad rara en un niño o

niña, para desde su detección temprana propiciar actuaciones que minimicen las posibles consecuencias negativas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
34.1 Contemplar e incorporar las especificidades derivadas de la afectación de los menores por ER en la elaboración de la Estrategia de actuación ante posibles Situaciones de Riesgo en la Infancia.	2017	2017	DGF y PS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
34.1 Incluir en la Estrategia de Actuación ante posibles Situaciones de Riesgo Social las especificidades de afectación de menores por ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA

Objetivo 35: elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.

Las Enfermedades Raras son enfermedades crónicas que generan en ocasiones importantes grados de discapacidad, esto hace que el problema de seguimiento sea mayor y no afecte solo a las personas que padecen la enfermedad sino también a sus familias y a sus entornos más cercanos. Esto conlleva que a la hora de coordinar los cuidados sea extremadamente complejo, por ello cualquier solución debe abordar de forma integral la coordinación de todos los recursos que precisan las personas que padecen estos problemas.

En el año 2006 se publicó la Orden para la coordinación de actuaciones relativas a la atención socio-sanitaria en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, en el seno de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria. Desde entonces se han creado varias comisiones técnicas o grupos de trabajo específicos para el desarrollo de protocolos de coordinación, que son supervisados y aprobados por dicha Comisión Regional.

Un impulso adicional a la coordinación socio-sanitaria requerida en el caso de las ER lo dio el Plan de Salud 2010-2015 de la Región de Murcia, que propuso potenciar la integración social de los afectados por una Enfermedad Rara, incluyendo los sectores educativos, laborales y servicios sociales, y proporcionar una asistencia socio-sanitaria que garantizara la continuidad asistencial a las personas afectadas, brindando respuestas adaptadas a sus necesidades.

En 2012 Consejería de Sanidad y Política Social constituyó una Comisión Técnica de enfermedades raras en el marco de la Comisión Regional de Coordinación para elaborar un Protocolo de Atención y Coordinación Socio-sanitaria de las Enfermedades Raras. Fruto de dicho trabajo se identificaron los recursos sanitarios, sociales y educativos disponibles en la Región. Se establecieron las líneas estratégicas que dicho protocolo

debía contemplar, entre las que destacan la identificación de los profesionales implicados, definiendo el papel de cada uno, así como los circuitos y flujos de información para conseguir la mejor atención socio-sanitaria posible.

Para coordinar los diferentes recursos existentes, en el periodo de vigencia del PIER se desarrollará el Protocolo de Atención y Coordinación socio-sanitario de la atención a las personas que padecen una ER y sus familiares, en base a las experiencias previas del grupo de trabajo y a las necesidades de usuarios y profesionales en el que se diseñe la estructura de coordinación. Se considera recomendable tener en cuenta los siguientes puntos para la coordinación socio-sanitaria de la atención a las personas con ER y sus familiares:

- Dada la complejidad y cronicidad de las enfermedades raras, así como la necesidad de movilizar y coordinar múltiples recursos (sanitarios, educativos o laborales y sociales) con el mínimo impacto sobre la calidad de vida de afectados y familiares se recomienda establecer un equipo para la gestión de estos casos, conformado por profesionales de los ámbitos implicados que ya trabajan en cada área de Salud.
- Atención coordinada, complementaria y flexible entre los servicios sociales y sanitarios, y otros sistemas intervinientes.
- Asistencia integral basada en las necesidades de la persona y su familia, para mejorar su calidad de vida potenciando su autonomía a través de actuaciones que favorezcan la continuidad de los cuidados.
- Coordinación de dispositivos administrativos protocolizados, ágiles y eficientes.
- Descentralización de funciones clave en el acceso a los servicios.
- Planificación conjunta intersectorial, redes de atención. Acuerdos intersectoriales.
- Carácter comunitario, siendo capaz de otorgar prioridad al mantenimiento de las personas en su entorno de vida habitual.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
35.1 Crear la Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER dentro de la Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria.	2017	2017	DGPFIAC
35.2 Diseñar un marco jurídico y administrativo de coordinación y asistencia socio-sanitaria en la Región de Murcia para la atención a personas con ER y sus familiares.	2017	2020	Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria

35.3 Definir e identificar los servicios y recursos existentes que deben funcionar en coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares (mapa de recursos salud, servicios sociales, educación, empleo, entidades locales y tercer sector).	2017	2018	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
35.4 Elaborar el protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares, y establecer indicadores para su evaluación.	2017	2018	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
35.5 Establecer acuerdos inter-institucionales operativos para implementar el Protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las ER y sus familiares.	2018	2019	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
35.1 Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER	ND	D	D	D	D
35.2 Marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares	ND	D	D	D	D
35.3 Mapa de recursos actualizado y disponible.	ND	ND	D	D	D
35.4 Protocolo de coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares aprobado por la Comisión Regional de coordinación socio-sanitaria.	ND	ND	D	D	D
35.5.1 Cobertura de implantación del protocolo de coordinación para la atención socio-sanitaria de las personas con enfermedades raras por área sanitaria.	0%	0%	33%	66%	100%
35.5.2 Informe de evaluación del protocolo de coordinación socio-sanitario en la atención a personas con ER y familiares.	ND	ND	ND	ND	D
35.5.3 Informe anual de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria sobre el establecimiento de acuerdos inter-institucionales operativos en base a la estructura de coordinación propuesta para la atención a personas con ER.	ND	ND	D	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.

Para que la coordinación se realice de forma global, se hace imprescindible que los profesionales de cada uno de los ámbitos compartan suficiente información, y disponer de informes médicos estandarizados dirigidos al centro educativo o a los Servicios Sociales, que contemplen de forma sistemática si una persona con una ER presentará o no determinadas dificultades (motoras, cognitivas, sensoriales, afectivas, conductuales,…), las consecuencias de la enfermedad para valorar la necesidad de productos de apoyo y de medidas de soporte para la movilidad y para funciones vitales, además las necesidades de cuidados especiales (enfermería, fisioterapia, salud mental, etc.). Esto facilitará y agilizará la identificación de las necesidades específicas para su evaluación psicopedagógica o la evaluación de la discapacidad o dependencia.

En el ámbito educativo y laboral es necesario conocer si un alumno o alumna, trabajador o trabajadora, requiere una asistencia sanitaria específica y continuada en su centro, o en su puesto de trabajo, y contemplar la posibilidad de necesitar asistencia sanitaria urgente para prever los mecanismos para proporcionarla. De la misma manera los profesionales sanitarios necesitan conocer los recursos terapéuticos y de apoyo social que se están proporcionando fuera del ámbito asistencial sanitario para mejorar el plan de atención.

Para el abordaje multidisciplinar y la adecuada comunicación de información sobre cada caso en un ambiente de confidencialidad y confianza, las experiencias previas llevadas a cabo en la Región destacan la importancia que tiene el contacto entre profesionales de las diferentes administraciones (sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos, jornadas informativas entre sectores, etc.). Favorecer desde las propias administraciones que los profesionales que atiendan casos puedan disponer de herramientas suficientes, y de espacio y tiempo de dedicación especial para tal fin propiciará que se preste una atención socio-sanitaria de calidad a los afectados.

La adecuada gestión del conocimiento puede apoyarse además en el desarrollo de las Tecnologías de la Información y Comunicación (TICs) como instrumentos facilitadores de accesibilidad, equidad y eficiencia. El “conocimiento en red” permite intercambiar

información entre profesionales físicamente alejados, que atienden a personas afectadas por un mismo problema, lo que les permite adquirir competencias expertas o coordinarse de una manera más ágil con otras administraciones. Sin embargo, experiencias previas llevadas a cabo han encontrado ciertas dificultades para el desarrollo de sistemas informáticos compartidos o comunes, siendo prioritario solventar también estos problemas tecnológicos para asegurar el adecuado intercambio de información entre los profesionales de diferentes administraciones.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
36.1 Diseñar informes estandarizados para compartir información relativa a una persona con una ER, su situación y sus necesidades entre los dispositivos de intervención de los diferentes ámbitos de actuación.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
36.2 Fomentar el trabajo en red, facilitando la creación de espacios inter-institucionales de encuentro entre profesionales.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
36.3 Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
36.1 Diseño de informes estandarizados para el traspaso de información relativa a una persona con una ER.	ND	ND	ND	D	D
36.2 Nº de sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos y jornadas informativas entre los sectores implicados.	ND	ND	ND	D	D
36.3 Desarrollo de una plataforma para compartir de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	ND	ND	ND	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

FORMACIÓN

Objetivo 37: aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación.

A nivel autonómico se favorecerá la inclusión curricular del cuerpo de conocimientos de las enfermedades raras en los distintos grados universitarios de las facultades de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación. Para ello se mantendrán reuniones con los decanatos para elaborar un continuo formativo integrando el grado, postgrado y formación continua en cada una de las áreas de la salud, sociales y de la educación.

En el ámbito universitario el objetivo se puede materializar con la incorporación en las guías docentes de los grados de las carreras universitarias de contenidos específicos sobre la atención a personas con enfermedades raras.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
37.1 Incrementar los contenidos docentes acerca de ER en los distintos grados universitarios de la Salud, ciencias sociales y educación.	2018	2020	Decanatos Ciencias de la Salud, sociales y educación Desarrollo Profesional SMS DGIE y AD DGF y PS
37.2 Sensibilizar a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER.	2018	2020	Decanatos Ciencias de la Salud Desarrollo Profesional SMS DGIE y AD DGF y PS

Objetivo 38: Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia).

Se incluirán contenidos y cursos monográficos sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado en los diferentes ámbitos.

Para fomentar el aprendizaje en el marco de la formación sanitaria especializada de los centros sanitarios (hospitales y centros de salud, fundamentalmente), se potenciarán actividades formativas relacionados sobre las enfermedades raras en los planes transversales y específicos de las distintas especialidades y troncos.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
38.1 Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia.	2018	2020	DGPIFAC-CRFV SMS-Desarrollo Profesional
38.2 Introducir en los programas docentes de la formación sanitaria especializada contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de ER.	2018	2020	Ministerio de Sanidad SMS-Desarrollo Profesional Jefaturas de Estudio
38.3 Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado.	2018	2020	Decanatos facultades Consejerías Sanidad; Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades

Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional.

En la Región se han identificado ciertas necesidades de formación de profesionales sanitarios que atienden a personas con enfermedades raras, tanto en atención primaria como en atención hospitalaria referentes a la actualización de conocimientos que faciliten el diagnóstico y tratamiento de estas personas. Así mismo, se efectuarán acciones formativas en el ámbito sanitario (Plan Integrado de formación continuada Sanitaria) para divulgar y favorecer la implementación de protocolos y guías de coordinación de la asistencia sanitaria y socio-sanitaria (incluida la atención temprana).

Se incluirán actividades de formación específica sobre el conocimiento de enfermedades raras y sus consecuencias, o la respuesta educativa adecuada, en el Plan Regional de Formación del Profesorado.

También se abarcará a través de la Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública (EFIAP) la sensibilización y formación de los empleados públicos de las Administración Local y Regional incidiendo especialmente en los que trabajan en los temas de orientación de empleo, discapacidad o valoración de la dependencia, pero sin olvidar otros colectivos como los responsables de planificación, obras públicas, parques y jardines, tráfico y transporte, etc.

Las actividades formativas contemplarán diferentes aspectos (sanitarios, sociales, educativos, laborales) para que los profesionales reconozcan mejor las características y limitaciones que las ER suponen para las personas afectadas y sus familias de cara a su inserción social, educativa y laboral.

Así mismo, para mejorar la respuesta a las personas con ER desde los servicios de atención a usuarios, en la Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública (EFIAP) se aumentará transversalmente (programa interadministrativo) el grado de sensibilización entre los profesionales frente a estas enfermedades.

Otra línea de actuación irá enfocada al desarrollo de actividades de sensibilización sobre las enfermedades raras, con la participación de personal sanitario experto y de asociaciones de afectados, en jornadas informativas que tendrán lugar en diferentes ámbitos (centros docentes, servicios sociales, etc.) con el fin de fomentar la comunicación entre colectivos, el intercambio de estándares, procedimientos armonizados de coordinación asistencial sanitaria y socio-sanitaria y guías de buenas prácticas, etc. Se incidirá en la rentabilidad de una buena coordinación socio-sanitaria y en aspectos específicos para favorecer el trabajo en red (coordinación inter-institucional).

Se efectuarán también acciones formativas para divulgación del plan en aquellas administraciones e instituciones que lo precisen. Así, los CDIAT y otros centros de tratamiento que no tengan un carácter público, pero que colaboren con este Plan y estén contemplados por los distintos protocolos que se desarrollen, deberán ser incluidos en los planes formativos que se vayan poniendo en marcha, sea mediante su inclusión parcial dentro de los planes públicos, o a través de planes específicos o convenios.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
39.1 Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.	2017	2020	DGPFIAC-CRFV SMS-Desarrollo Profesional
39.2 Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.	2017	2020	SMS-CBCG SMS-Desarrollo Profesional
39.3 Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.	2018	2020	SMS-CBCG, Sección Genética Médica, Desarrollo Profesional
39.4 Actualizar las competencias (nucleares, ortopedia infantil, neuro-pediatría, adolescentes, genética médica y salud mental) en ER en el personal sanitario.	2018	2020	SMS-Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Salud Mental; Ortopedia infantil; Desarrollo Profesional
39.5 Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.	2018	2020	SMS: Sección de Genética Médica; Desarrollo Profesional
39.6 Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.	2018	2020	SMS: Cuidados Paliativos; Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Desarrollo Profesional
39.7 Actualizar en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios que atiendan una población con alta prevalencia con las ER.	2019	2020	SMS: Cuidados Paliativos; Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Desarrollo Profesional
39.8 Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.	2018	2020	Consejerías: Sanidad; Familia e Igualdad de Oportunidades; Educación y Universidades EFIAP
39.9 Incluir en las actividades formativas pertinentes para los profesionales de los centros privados colaboradores que forman parte de los protocolo de AT (CDIAT,…).	2017	2020	Consejerías: Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades, Sanidad; Desarrollo Económico, Turismo y Empleo
39.10 Informar sobre aspectos básicos clínicos y sanitarios de las enfermedades raras a personal de centros educativos y servicios sociales.	2017	2020	SMS Consejerías: Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades EFIAP
39.11 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades

39.12 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades
39.13 Actualizar en ER a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/discapacidad.	2018	2020	DGPV y PI IMAS EFIAP
39.14 Formar en necesidades de autocuidado de personas con ER a profesionales de servicios sociales.	2018	2020	EFIAP FEDER
39.15 Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER.	2018	2020	EFIAP FEDER EELL: Cartagena, Murcia, Yecla
39.16 Formar a los profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar para mejorar la calidad de la atención a las personas con ER.	2018	2020	EFIAP EELL Cartagena
39.17 Sensibilizar a los profesionales implicados de los ámbitos educativo, social y sanitario sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria en enfermedades raras y el uso de la plataforma compartida.	2019	2020	DGPFIAC-Unidad de Coordinación socio-sanitaria Consejerías: Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades; Sanidad; Desarrollo Económico, Turismo y Empleo
39.18 Informar y debatir sobre el Plan estratégico de ER y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias (calidad de vida).	2017	2020	DGPFIAC- Consejería Sanidad DGF y PS- Consejería Familia e Igualdad de Oportunidades Consejería de Educación y Universidades EFIAP SMS-Desarrollo Profesional

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
Realización de jornadas	-	Al menos una sectorial (educación. sanidad, social)	Al menos una conjunta	Al menos una sectorial	Una conjunta Tres sectoriales en todo el periodo
% de actividades formativas ejecutadas respecto a las programadas por año en formación continuada	-	50% de las previstas	60% de ídem	70% de ídem	80% de ídem
Elaboración de guía/acuerdo de formación en ER en grado y postgrado	-	-	Disponible en un ámbito	Disponible en dos ámbitos	Disponible en tres ámbitos

INVESTIGACIÓN

Objetivo 40: potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.

Se proponen diferentes líneas de actuación por los grupos de investigación que trabajan campos relacionados con las enfermedades raras para explorar la asociación de determinadas enfermedades con alteraciones genéticas, buscar nuevas dianas terapéuticas, o valorar la utilidad de técnicas diagnósticas novedosas para el diagnóstico en la práctica clínica.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
40.1 Valorar el análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	2017	2020	SMS-IMIB
40.2 Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	2017	2019	SMS-IMIB
40.3 Caracterizar fenotípica y genotípicamente la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.4 Estudiar las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.5 Caracterizar clínica y molecularmente las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región de Murcia.	2017	2019	SMS-IMIB
40.6 Estudiar las mutaciones en el gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región de Murcia.	2017	2019	SMS-IMIB
40.7 Estudiar la asociación de nuevos genes al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	2017	2019	SMS-IMIB
40.8 Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.9 Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	2017	2019	SMS-IMIB

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
40. Número de artículos publicados.	ND	D	D	D	D

Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.

Los tratamientos de enfermedades poco frecuentes se encuentran muy vinculados al desarrollo de Medicamentos Huérfanos, pero el desarrollo de estos fármacos presenta poco interés comercial debido al escaso número de pacientes de cada una de las patologías. Por este motivo, debemos establecer los mecanismos que faciliten la puesta en marcha de Ensayos Clínicos con Medicamentos que hagan atractivo, para la industria farmacéutica, la realización de estos ensayos en nuestra Comunidad. De esta forma, también estaremos facilitando el acceso a tratamientos con medicamentos en fase de investigación a pacientes de la Región de Murcia.

Por otro lado, la disponibilidad de una plataforma inter-institucional para el registro de las necesidades y las medidas adoptadas (tratamientos farmacológicos y otros abordajes terapéuticos) permitirá potenciar nuevas líneas de investigación en atención temprana en la Región de Murcia.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
41.1 Desarrollo de legislación autonómica que facilite la realización de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos	2017	2017	Consejería de Sanidad
41.2 Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional	2017	2017	Consejería de Sanidad
41.3 Fomento de la realización de Ensayos Clínicos con medicamentos huérfanos.	2017	2020	SMS-Consejería de Sanidad
41.4 Fomento de la realización de Estudios Post-autorización con medicamentos huérfanos	2017	2020	SMS-Consejería de Sanidad
41.5 Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.	2017	2020	Consejerías implicadas*

* Familia e Igualdad de Oportunidades; Sanidad; Educación y Universidades; Universidad de Murcia

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
41.1 Número de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos	18	19	22	25	27
41.2 Número de EPAs con Medicamentos Huérfanos	18	20	23	25	27
41.3 Número de estudios relacionados con la atención temprana a niños con una ER	0	1	1	1	1

Objetivo 42: desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.

El poder determinar los factores de riesgo medioambientales que puedan favorecer la aparición de estas enfermedades, así como poder evaluar la calidad de vida de los pacientes afectados de enfermedades raras mediante el uso de indicadores estandarizados que permitan la comparación con otras enfermedades más incidentes o prevalentes pero no tan incapacitantes nos va a permitir evitar estos factores y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	2017	2020	DGPFIAC DGSP
42.2 Investigación epidemiológica e identificación de factores de riesgo medioambientales causantes de malformaciones congénitas.	2017	2020	DGAS-SMS
42.3 Explorar la introducción de herramientas de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud de los afectados por ER.	2017	2020	DGPFIAC
42.4 Estudio de prevalencia de ER en salud mental en base a un sistema de codificación único	2017	2020	DGAS-SMS
42.5 Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos	2017	2018	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
42.1 Publicación del estudio letalidad/supervivencia.	0	0	0	0	1
42.2 Publicación del estudio factores de riesgo medioambientales.	0	0	0	0	1
42.3 Publicación de informe sobre calidad de vida.	0	0	0	0	1
42.4 Publicación del estudio prevalencia ER mentales.	0	0	0	0	1
42.5 Publicación del estudio sobre costes cuidados pediátricos paliativos.	0	0	0	0	1

SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN

El Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se formula con un horizonte temporal situado en el año 2020 y está orientado a la mejora continua de la atención a los ciudadanos afectados por alguna enfermedad rara para incrementar su calidad de vida. Incluye el seguimiento continuado del mismo, como uno de sus instrumentos clave, que generará información de los procesos previstos y de los resultados alcanzados durante su periodo de vigencia, lo que permitirá convertirlo en un instrumento de gestión actualizado y dinámico.

La meta última del PIER es mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una ER. Sin embargo evaluar de una manera objetiva, cuantificada, el impacto del conjunto de actividades del PIER es una tarea compleja. Se contempla en el Plan la realización de estudios que orienten sobre la calidad de vida de los afectados, sirviéndose para ello del Sistema de Información de las Enfermedades Raras de la Región de Murcia, pero también se han expuesto las limitaciones actuales de estos sistemas de información. Es por esta razón que el PIER plantea para cada línea estratégica una serie de actuaciones en cada objetivo. Actuaciones y objetivos han sido traducidos en indicadores cuantificables que permitirán conocer el grado de avance de las líneas y potenciar aquellas actuaciones que lo requieran.

La complejidad de las actuaciones a realizar en el marco de este plan, así como la multiplicidad de organismos implicados en su implementación y la necesidad de coordinación con otros planes, programas y actuaciones de ámbito autonómico, estatal e internacional, justifica el establecimiento de una estructura para la evaluación y seguimiento que asegure la adopción de las medidas necesarias para el cumplimiento del mismo. Dicha estructura funcional está constituida por una Comisión de Dirección

una Comisión Técnica, los responsables de las líneas estratégicas y el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

La Comisión de Dirección del Plan Integral de Enfermedades Raras es el órgano de dirección máximo rango, que recibirá información sobre el grado de cumplimiento en cada línea estratégica y aprobará en caso necesario los cambios de sus contenidos propuestos desde la Comisión Técnica o desde las diferentes Consejerías. Se reunirá al menos con carácter anual y en ella se integrarán los órganos directivos implicados en su puesta en marcha).

COMISIÓN DE DIRECCIÓN

- Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Consejería de Sanidad
- Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud
- Consejería de Educación y Universidades
- Consejería de Familia y e Igualdad de Oportunidades.

La Comisión Técnica para seguimiento y evaluación del plan, realizará el seguimiento global del plan y la evaluación de sus objetivos y actuaciones, proponiendo a la Comisión de Dirección los cambios y ajustes que considere oportunos. Esta comisión tendrá carácter interdepartamental y estará formada por los representantes de las unidades orgánicas que la integran que, a su vez, serán los responsable de cada una de las líneas estratégicas definidas. La comisión podrá invitar los componentes que se consideren oportunos. Se reunirá al menos con carácter anual y sus funciones se centrarán en:

- Impulsar la ejecución del plan.
- Coordinar la ejecución del plan con otras estrategias y planes autonómicos, estatales e internacionales, relacionados con las líneas estratégicas del PIER.
- Aprobar los documentos de evaluación del plan.

COMISIÓN TÉCNICA

Líneas estratégicas	Unidad orgánica responsable
Epidemiología	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.
Información	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud
Prevención, detección precoz y diagnóstico	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud
Asistencia Sanitaria	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.
Recursos terapéuticos	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.
Educación	Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.
Servicios Sociales	Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.
Investigación	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.
Formación	Dirección General de Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud.
Coordinación socio-sanitaria	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Las unidades orgánicas responsables de cada línea estratégica asumirán su puesta en marcha, ya sea por si solas o en colaboración con otras unidades orgánicas o administrativas. Designarán un responsable de cada línea estratégica que, a los efectos de este Plan, actuará en su representación y se integrará como miembro nato del Comité Técnico. Sus funciones son las siguientes:

- Ejecutar las actuaciones oportunas para el logro de los objetivos coordinándose con los agentes implicados.
- Proponer al Comité Técnico los ajustes necesarios para la consecución de los objetivos de la línea estratégica.
- Aportar la información necesaria para la evaluación.

- Incorporar las actividades previstas en los Contratos de Gestión anuales formalizados por los diferentes organismos implicados (SMS, IMAS, EELL, etc.).

La evaluación y seguimiento se apoya en el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria de la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, que actuara como secretaría de la Comisión Técnica y recabará anualmente información sobre el cumplimiento de los objetivos e indicadores establecidos en cada línea estratégica a través de los responsables designados y elaborará un informe anual de seguimiento. Tras la finalización del periodo de vigencia del plan, elaborará una memoria final, que especifique los logros alcanzados de manera global. La evaluación del plan será aportada a la Comisión Técnica para que proponga las medidas oportunas a la Comisión de Dirección.

BIBLIOGRAFÍA

Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 (DO L 155 de 22.6.1999, p.1), por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003).

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, pp. 1-5), modificado por Reglamento (CE) nº 596/2009, del Parlamento Europeo y del Consejo de 18 de junio de 2009 (DO L 188, 18.7.2009, p.14).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre).Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015

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 (BOE núm. 222, de 16 de septiembre). Texto consolidado: última modificación: 8 de julio de 2015.

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 núm. 270, de 11 de noviembre).

Acuerdo del Pleno del Senado por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, aprobado por la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales en su reunión del día 18 de diciembre de 2006 (543/000016). (BOCG núm. 659, de 23 de febrero de 2007).

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. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2013. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

Orden de 16 de diciembre de 2009, de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 5, de 8 de enero), modificada por Orden de 23 de diciembre de 2013, de la Consejería de Sanidad y Política Social (BORM núm. 9, de 13 de enero).

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 núm. 138, de 10 de junio). Creación del Registro de Enfermedades Raras y banco de muestras. Disponible en: https://registroraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx

Orden de 16 de diciembre de 2009 de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia. (BORM núm. 8, de 8 de enero)

Titos-Gil S, Arizo-Luque V, Palomar-Rodríguez JA. Aproximación a las enfermedades raras en la Región de Murcia 2002-2009. Murcia: Consejería Sanidad y Política Social; 2011.

Decreto 223/2015, de 16 de septiembre, por el que se establecen los criterios de gestión y funcionamiento del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (BORM núm. 216, 18 de septiembre).

Titos Gil S, Segura Aroca M, Moreno López AB, Sánchez Escámez A, Sánchez Pardo M, Abellán Pérez MV, López Díez LM, Palomar Rodríguez JA. Prevalencia de enfermedades raras en la Región de Murcia 2013. Murcia: Consejería de Sanidad; 2015.

Testa MA, Simonson DC. Assessment of Quality-of-Life Outcomes. N Eng J Med. 1996;334:835–840

Global burden of disease. Organización Mundial de la Salud. Ginebra. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.who.int/healthinfo/global_burden_disease/gbd/en/

Botella Rocamora P., Zurriaga Lloréns O; Posada de la Paz M, Martínez Beneito, MA, Bel Prieto E, Robustillo Rodela A, Ramalle Gómara E, Durán Plá E, Sánchez –Porro Valadés P. Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003 (Spain). Madrid; 2006. Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (REpIER). [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://spainrdr.isciii.es

Vigilancia de los cánceres raros en Europa. Executive Agency for Health and Consumers (EAHC) of the European Commission. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.rarecare.eu

Rincón A, González D, Robustillo A et al. Mortalidad y años potenciales de vida perdidos por enfermedades raras en la Comunidad de Madrid en el periodo 1999-2003. Boletín Epidemiológico de la Comunidad de Madrid. 2008;14(2).

González-Meneses López A, Benavides J, Fernández de la Mota E, et al. Plan DE Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. Epidemiología de las enfermedades raras. Consejería de Salud. Junta de Andalucía; 2007.

Margolles M, Mérida S. Mortalidad por Enfermedades Raras en Asturias, 1987-1998. Consejería de Salud y Servicios Sanitarios. Gobierno del Principado de Asturias; 2006.

Orphanet-España. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Joint Action 'Promoting Implementation of Recommendations on Policy, Information and Data for Rare Diseases' (RD-ACTION) of the European Comission. [Actualizado el 30 de noviembre de 2016. Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: www.orphanet-espana.es

Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Guía de enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=19/10/2012-ef90883d23.

Plan Integral de Atención a la Mujer (PIAM). Murcia: Consejería de Sanidad y Política Social. Servicio Murciano de Salud; 2012. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/266164-PIAM_2012.pdf

Programa de atención al niño y al adolescente: guía de apoyo al programa (PANA). Murcia: Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad; 2007. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/109845-109845-guia_pediatras_todo.pdf

Comisión Regional Farmacia y terapéutica de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=285307&expand=1

Ayudas para pacientes del Servicio Murciano de Salud afectados de errores innatos del metabolismo de especial seguimiento. Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1300&IDTIPO=240&RASTRO=c179$m2465

Prestación ortoprotésica del Servicio Murciano de Salud. Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1667&IDTIPO=240&NOMBRECANAL=Personas+con+Discapacidad&RASTRO=c179$m2464,2465

Intranet del Servicio Murciano de Salud (SoMoS+) Murcia: Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.sms.carm.es/somos/portal/index.pl

Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y Domiciliaria. Murcia: Educarm. Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciaeduca.es/eaehd/sitio/

Atención a la diversidad. Murcia: Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://diversidad.murciaeduca.es/contacto.php

Servicio de Atención a la diversidad y voluntariado Universidad de Murcia. Murcia: Universidad de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.um.es/adyv/diversidad.php

Servicio Regional de Empleo y Formación de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo / CARM; 2010. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.sefcarm.es/

Guía de recursos sociales para personas con discapacidad de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Trabajo, Consumo y Política Social; 2004. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=3621&IDTIPO=100&RASTRO=c697$m3617

Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras. Federación Española de Enfermedades Raras. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/encuentre-informacion-y-consiga-ayuda

Estudio sobre situación de las Necesidades Socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España (Estudio ENSERio). Ávila: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); 2009 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf

Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas (Estudio ENSERio2). Madrid: Federación Española de

Enfermedades Raras (FEDER); 2013 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio2_FEDER_DEF.pdf

Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares. Madrid: Real Patronato de Discapacidad y el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.asem-esp.org/descargas/publicaciones/2013-01-MapaRecursosSanitarios.137.pdf

Posada M, Abaitua I. Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras ubicados en la Comunidad de Madrid. Sevilla: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-comunicacion/fd-noticias/Recursos-Clinicos-Investigacion-en-CAM-Fundacion-FEDER.pdf

Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del 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 (BOE núm. 269, de 6 de noviembre).

Cartera de Servicios de enfermedades genéticas. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=210566&idsec=4754

Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo (BOE núm. 55, de 4 de marzo). Texto consolidado: última modificación: 22 de septiembre de 2015.

Protocolo para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias en la detección y diagnóstico del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad-TDAH. Murcia: Consejería de Sanidad y Consumo; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo_2012.pdf

Protocolo para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias en la detección e intervención temprana en los Trastornos de Espectro Autista-TEA. Murcia: Subdirección General de Salud Mental. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad y Política Social; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo_2012.pdf

Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica (BOE núm. 159, de 4 de julio).Texto consolidado. Última modificación: 2 de junio de 2011.

(2014/286/UE) Decisión Delegada de la Comisión, de 10 de marzo de 2014, por la que se establecen los criterios y las condiciones que las redes europeas de referencia y los prestadores de asistencia sanitaria que deseen ingresar en las redes europeas de referencia deben cumplir Texto pertinente a efectos del EEE (DO L147/72 de 17.5.2014).

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 (BOE núm.34, de 8 de enero). Texto consolidado: sin modificaciones.

Cuidados paliativos pediátricos en el Sistema Nacional de Salud: criterios de atención. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2014 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.msps.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/01-Cuidados_Paliativos_Pediatricos_SNS.pdf

Craig F, Huijer AS, Benini F, Kuttner L, Wood C, Ferraris PC, et al. IMPaCCT: Standards for paediatric palliative care in Europe. Eur J Palliat Care. 2007;14(3):109–16.

Downing, J R, Ling Julie, Benini Franca, Payne Sheila PD. Core competencies for education in Paediatric Palliative Care. Eur J Palliat Care. 2013;20(2):1–35

Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales (BOE núm. 174, de 20 de julio).

Directiva 2003/94/CE de la Comisión, de 8 de octubre de 2003, por la que se establecen los principios y directrices de las prácticas correctas de fabricación de los medicamentos

de uso humano y de los medicamentos en investigación de uso humano (DO L262/22 14.10.2003).

Real Decreto 824/2010, de 25 de junio, por el que se regulan los laboratorios farmacéuticos, los fabricantes de principios activos de uso farmacéutico y el comercio exterior de medicamentos y medicamentos en investigación (BOE núm. 165, de 8 de julio). Texto consolidado. Última modificación: 19 de octubre de 2013.

Directiva 90/385/CEE del Consejo, de 20 de junio de 1990, relativa a la aproximación de las legislaciones de los Estados miembros sobre los productos sanitarios implantables activos (DO L189 de 20.7.1990, pp. 17-36).

Real Decreto 477/2014, de 13 de junio, por el que se regula la autorización de medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial (BOE núm. 144, de 14 de junio).

Real Decreto 1616/2009, de 26 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios implantables activos (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).

Directiva 93/42/CEE del Consejo, de 14 de junio de 1993, relativa a los productos sanitarios (DO L 169 de 12.7.1993, pp. 1-43).

Real Decreto 1591/2009, de 16 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).

Directiva 98/79/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 27 de octubre de 1998 sobre productos sanitarios para diagnóstico in vitro (DO L 331, de 7.12.1998, p.1-37).

Real Decreto 1662/2000, de 29 de septiembre, sobre productos sanitarios para diagnóstico "in vitro" (BOE núm. 235, de 30 de septiembre de 2000).

Orden SSI/1329/2014, de 22 de julio, por la que se modifican la cartera común suplementaria de prestación con productos dietéticos y las bases para la inclusión de los alimentos dietéticos para usos médicos especiales en la oferta de productos dietéticos del Sistema Nacional de Salud y para el establecimiento de los importes máximos de financiación (BOE núm. 180, de 25 de julio).

Instrucción nº 4/2012, de 12 de julio, de la Dirección Gerencia del Servicio Murciano de Salud, por la que se establece el procedimientos a seguir para facilitar la prestación de productos dietéticos en el ámbito del sistema sanitario público de la Región de Murcia (BORM núm. 171, de 25 de julio).

Instrucción nº 9/2014, de 23 de diciembre, de la Dirección Gerencia del Servicio Murciano de Salud, por la que se establece el procedimiento a seguir para facilitar la prestación con productos dietoterápicos a pacientes con patologías de especial seguimiento en el ámbito del sistema sanitario público de la Región de Murcia (BORM núm. 105, de 2 de enero de 2015).

Orden de 20 de mayo de 2015, de la Consejería de Sanidad y Política Social, por la que se establecen las normas reguladoras de las ayudas del Servicio Murciano de Salud, a personas afectadas de errores innatos del metabolismo de especial seguimiento (BORM núm. 126, de 3 de junio).

Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT) Libro blanco de Atención Temprana. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2000 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.gat-atenciontemprana.org/

Orden de 24 de noviembre de 2006, de la Consejería de Educación y Cultura por la que se dictan instrucciones sobre el funcionamiento de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (BORM núm. 295, 23 de diciembre).

Orden de 24 de marzo 2015, de la Consejería de Educación, Cultura y Universidades por la que se crea el Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica Específico de Dificultades Específicas del Aprendizaje y TDAH (BORM núm. 80 de 9 de abril)

Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación (BOE núm. 106, de 4 de mayo).Texto consolidado. Última modificación: 29 de julio de 2015.

Decreto nº 359/2009, de 30 de octubre, por el que se establece y regula la respuesta educativa a la diversidad del alumnado en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 254, 3 de noviembre).

Orden de 23 de mayo de 2012, de la Consejería de Educación, Formación y Empleo, y de la Consejería de Sanidad y Política Social por la que se establece y regula la Atención Educativa al alumnado enfermo escolarizado en Centros Docentes Públicos y Privados concertados de la Región de Murcia y se crea el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria (BORM núm. 131, de 7 de junio).

Resolución de la Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad, por la que se dan instrucciones para el desarrollo del Programa experimental de Atención Sanitaria Especializada en horario escolar dirigido al alumnado que precise cuidados sanitarios especializados y continuados en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, para el curso académico 2015-2016 (BORM núm. 249, de 28 de octubre).

Resolución de 15 de junio de 2015, de la Dirección General de Calidad Educativa, Innovación y Atención a la Diversidad, por la que se establece el alumnado destinatario de los planes de trabajo individualizados y orientaciones para su elaboración (BORM núm. 143, de 24 de junio).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre).Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015.

Ley 3/2003, de 10 de abril, del Sistema de Servicios Sociales de la Región de Murcia (BORM núm. 99, de 2 de mayo).

Centros de Referencia Estatales (CRE). Madrid: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.dependencia.imserso.es/imserso_01/centros/cre/centros_referencia_funcionamiento/index.htm

Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras. Burgos: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/index.htm

Real Decreto 751/2014, de 5 de septiembre, por el que se aprueba la Estrategia Española de Activación del Empleo 2014-2016 (BOE núm. 231, de 23 de septiembre), que deroga la Estrategia Española de Empleo 2012-2014, aprobada por Real Decreto 1542/2011, de 31 de octubre (BOE núm. 279, de 19 de noviembre).

Resolución de 4 de febrero de 2010, de la Secretaría General de Política Social y Consumo, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, en materia de órganos y procedimientos de valoración de la situación de dependencia (BOE núm. 62, de 12 de marzo).

Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad (ORIAD). Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=2885&RASTRO=c179$m&IDTIPO=221

Orden de 9 de abril de 2007, de la Consejería de Trabajo y Política Social, por la que se crea la Oficina Regional de Información y Atención a la Dependencia y a la Discapacidad (BORM núm. 103 de 7 de julio de 2007)

I Plan Nacional de Accesibilidad 2004-2012. Madrid: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2013 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://femp.femp.es/files/566-308-archivo/IPLANNACIONALACCESIBLIDAD2004_2012[1].pdf

Estrategia de Ciudad Murcia 2020. Murcia: Ayuntamiento de Murcia; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.estrategiamurcia.es/

Ley 4/2016, de 15 de abril, de regulación de los procedimientos de emergencia ciudadana en la Administración de la Región de Murcia. (BORM núm. 126, de 25 de mayo de 2016).

Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. (BOE núm. 128, de 29 de mayo). Texto consolidado. Última modificación 15 de agosto de 2016.

Libro Blanco de Coordinación Socio-sanitaria. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2011 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.msssi.gob.es/novedades/docs/Libro_Blanco_CCS_15_12_11.pdf

Orden de 2 de marzo de 2006, conjunta, de las Consejerías de Sanidad y de Trabajo y Política Social, para la coordinación de actuaciones relativas a la atención socio-sanitaria en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 67, de 22 de Marzo de 2006).

Protocolo de Coordinación Socio-sanitaria en la Atención a las personas con Trastorno Mental Grave y/o Drogodependencia (TMG_D). Murcia: Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria. Comunidad Autónoma Región de Murcia y Fondo Social Europeo; 2016 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=6413&IDTIPO=100&RASTRO=c890$m

Proyecto INCA. Horizon 2020 - EU Framework Programme for Research and Innovation & European Innovation Partnership on Active and Healthy Ageing (EIP on AHA). Directorate-General for Health and Food Safety. European Comission [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.in3ca.eu/?page_id=60&lang=es

ABREVIATURAS

acGH (microarrays de CGH). Técnica de Hibridación Genómica Comparativa en formato de microarrays.

ACNEAE. Alumnos con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo.

ADN. Ácido desoxirribonucleico.

AEMPS. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.

AL. Maestro de Audición y Lenguaje.

AP. Atención Primaria.

APVP. Años Potenciales de Vida Perdidos.

AT. Atención Temprana.

ATE. Auxiliar Técnico Educativo.

BVD. Baremo de Valoración de los Grados de y niveles de Dependencia.

CBGC. Centro de Bioquímica y Genética Clínica.

CDIAT. Centro de Desarrollo Infantil y Atención Temprana.

Cf-DNA. ADN Fetal Libre en Sangre Materna.

CFVRM. Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia.

CIE-10. Clasificación internacional de enfermedades, décima versión.

CIEO-3 Clasificación Internacional de Enfermedades para Oncología. Versión 3.

CISNS. Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

CMBD-AH. Conjunto Mínimo de Datos Básicos al Alta Hospitalaria.

CRE. Centro de Referencia Estatal.

CREER. Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras.

CRFT. Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica.

CSM. Centros de Salud Mental.

CSUR. Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud.

DGAS. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.

DGCE. Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación y Universidades.

DGF y PS. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

DGIE y AD. Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

DGCE y FP. Dirección General de Calidad Educativa y Formación Profesional. Consejería de Educación y Universidades.

DGPE y RRHH. Dirección General de Planificación Educativa y Recursos Humanos. Consejería de Educación y Universidades.

DGPV y PI. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

DGPI. Dirección General de Patrimonio e Informática. Consejería de Hacienda y Administración Pública.

DGPFIAC. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

DGSP. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

EAEHD. Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y Domiciliaria.

ECEMC. Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.

EELL. Entidades Locales.

EIM. Errores Innatos del Metabolismo.

EMA. Agencia Europea de Medicamentos (European Medicines Agency).

ENAC. Entidad Nacional de Acreditación.

EOEP. Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica.

ER. Enfermedad/es Rara/s.

ERN. Red Europea de Enfermedades Raras (European Reference Networks).

EUROPLAN. Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales para las Enfermedades Raras.

EURORDIS. Organización Europea de Enfermedades Raras.

EVE. Escala de Valoración Específica.

FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras.

HCE. Historia Clínica Electrónica.

HCU Virgen de la Arrixaca. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

IIER. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

ILE. Interrupción Legal del Embarazo.

IMAS. Instituto Murciano de Acción Social.

IMSERSO. Instituto de Mayores y Servicios Sociales.

INCA Introducción Inclusiva al Cuidado Integral.

IRDiRC. Consorcio Internacional de Enfermedades Raras.

ISCIII. Instituto de Salud Carlos III

LCHAD o LCHADD. Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga.

LOE. Ley Orgánica de Educación.

MCAD o MCADD. Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media.

MERS. Medicamentos Sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.

MH. Medicamentos Huérfanos.

MSSSI. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

NACER. Servicio de Acompañamiento en torno al Nacimiento.

NCF. Normas de Correcta Fabricación.

NGS. La secuenciación masiva de ADN o secuenciación de nueva generación (Next Generation Sequencing).

NNE. Necesidades Educativas Especiales

OMI-AP. Programa de gestión de los profesionales sanitarios de atención primaria.

ORIAD. Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad.

ORPHANET. Portal de información de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

PANA. Programa de Atención al Niño y al Adolescente en la Región de Murcia.

PcD. Personas con Discapacidad.

PCN. Programa de Cribado Neonatal de las Enfermedades Endocrino-Metabólicas.

PIAM. Plan Integral de Atención a la Mujer en la Región de Murcia.

PIER. Plan Integral de Enfermedades Raras.

Plumier XXI. Aplicación de gestión de centros educativos en la Región de Murcia.

PROPOSITUS. Hoja informativa publicada por el grupo ECEMC destinada a profesionales sanitarios (y las familias de los pacientes afectados) algunos aspectos importantes relacionados con las malformaciones y otros defectos congénitos.

Proyecto RARECARE. Proyecto de Vigilancia de los Cánceres Raros en Europa.

PT. Maestro de Pedagogía Terapéutica.

PTI. Plan de Trabajo Individualizado.

PTTP. Patologías, Técnicas, Tecnologías y Procedimientos.

RAM. Reacción Adversa a un Medicamento.

Red TerCel. Red de Terapia Celular.

REpIER. Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras.

RETICS. Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud.

RHA. Reproducción Humana Asistida.

RHB. Rehabilitación.

RN. Recién Nacido.

SAED. Servicio de Apoyo Educativo Domiciliario.

SDGTI. Subdirección General de Tecnologías de la información. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

SELENE. Plataforma de gestión asistencial e historia clínica electrónica en asistencia sanitaria especializada.

SIER RM. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

SIO ER. Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras.

SITE. Servicio de Información Telefónica para la Embarazada.

SITTE. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español.

SMART CITY. Proyecto Europeo Ciudad Inteligente.

SMS. Servicio Murciano de Salud.

SNS. Sistema Nacional de Salud

SoMoS+. Página web interna propia del Servicio Murciano de Salud.

SpainRDR. La Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación.

TIC. Tecnología de la Información y Comunicación.

TMR. Tumor Maligno Raro.

UE. Unión Europea.

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 18702/2017

Fecha: 09/02/2017
S/Ref:
N/Ref: AMG85L

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 9/2/2017

DE: DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO/DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO

A: CONSEJERIA DE PRESIDENCIA/DIRECCION GENERAL DE ADMINISTRACION LOCAL /SERVICIO DE COOPERACION ECONOMIA LOCAL

ASUNTO: Inclusión en el Orden del día del Consejo de Cooperación Local del Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes de la Región de Murcia para su informe

---

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad, el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por Consejo de Gobierno, de un borrador del Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes de la Región de Murcia.

Dado que contempla líneas de actuación que pueden afectar a las Entidades Locales, se adjunta un borrador del mismo para que sea incluido en el Orden del Día del próximo Consejo Regional de Cooperación Local, para su consulta y posterior Informe.

Como documentación complementaria, se adjunta un archivo en el que se recogen determinadas acciones recogidas en el Plan que tienen una especial incidencia en el ámbito municipal, y en concreto, las propuestas por las Consejerías de Educación y Universidades y Familia e Igualdad de Oportunidades, sin que ello suponga la prestación de nuevos servicios sino la mejora de los ya existentes, con especial incidencia en el colectivo de personas afectadas por enfermedades raras.

Sin otro parecer, reciba un cordial saludo.

09/02/2017 11:51:16
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 30.5 de la Ley 11/2007, de 22 de junio.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE PRESIDENCIA

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 37568/2017

S/Ref:
N/Ref: JML57M

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia

DE: DIRECCION GENERAL DE ADMINISTRACION LOCAL /SERVICIO DE COOPERACION ECONOMIA LOCAL

A: CONSEJERIA DE SANIDAD/SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

ASUNTO: CERTIFICACIÓN CONSEJO REGIONAL DE COOPERACIÓN LOCAL

Adjunto se remite certificación del Consejo Regional de Cooperación Local, celebrado el día 20 de febrero de 2017, relativa al siguiente asunto: "Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia".

Firmante: 03/03/2017 09:34:22
Este es una copia auténtico imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, de Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Presidencia

Secretaria del Consejo Regional de Cooperación Local

CERTIFICO: Que, según resulta del borrador del acta de la sesión celebrada el día 20 de febrero de 2017, a propuesta de la Consejería de Sanidad, y por unanimidad de sus miembros asistentes, acuerda informar favorablemente el borrador del Plan integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (Propuesta Comisión Técnica Interdepartamental de 27.1.2017).

Y para que conste y a los efectos oportunos, expido la presente certificación, de orden y con el visto bueno de la Sra. Presidenta del Consejo, en Murcia a la fecha de la firma electrónica

Vº Bº
LA PRESIDENTA DEL CONSEJO

Firmante: 1 | 01/03/2017 11:32:05 | Firmante: | 02/03/2017 13:58:46
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, de Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 20894/2017

S/Ref:
N/Ref: MVR01X

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia

DE: SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

A: CONSEJERIA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES/SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

ASUNTO: Informe y Memoria Económica del Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes de la Región de Murcia

---

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad, el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por dicho órgano, de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes, acordando también la creación de una Comisión Técnica de Trabajo encargada de su elaboración, en la que han intervenido representantes de la D.G. de Familia y Políticas Sociales.

Elaborada ya una propuesta de Plan, se le adjunta al objeto de recabar Informe y Memoria Económica sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conllevaría en el ámbito de competencias de esa Consejería.

También se acompaña un archivo con las Líneas de actuación propuestas en el Plan que pueden tener incidencia en dicho ámbito competencial, así como las necesidades identificadas que podrían derivarse de su implantación (con el objeto de facilitar su valoración económica) y las personas de referencia de cada línea, para consulta en caso de duda.

Finalmente, y con el fin de agilizar su tramitación, se le concede un plazo de 15 días hábiles (hasta el 3 de marzo 2017) transcurrido el cual sin haber recibido aquélla documentación, se entenderá que existe conformidad a las medidas y actuaciones de carácter técnico y económico que pudieran derivarse de su aplicación y que afectan a ese departamento, considerándose además, que no conllevarían un gasto adicional a los ya previstos en el Presupuesto de su Consejería.

Sin otro parecer, reciba un cordial saludo.

13/02/2017 12:13:11
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 30.5 de la Ley 11/2007, de 22 de junio.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Región de Murcia
CONSEJERIA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 38177/2017

Fecha: 03/03/2017
S/Ref:
N/Ref: MMT53W

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 3/3/2017

DE: SECRETARIA GENERAL

A: CONSEJERIA DE SANIDAD/SECRETARIA GENERAL

ASUNTO: Contestación informe Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes de la Región de Murcia

---

En contestación a su Comunicación Interior en la que solicitaba Informe y Memoria Económica al borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes de la Región de Murcia, elaborado por la Comisión Técnica de Trabajo, en la que han intervenido representantes de la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades:

1.Se acompaña Informe de la Dirección General de Personas con Discapacidad en la Comunicación Interior nº 37258/2017 sobre observaciones al texto en relación al objetivo 20 acelerar la implantación de medidas de atención temprana en el sentido de que hace referencia a un procedimiento de intervención por parte de los profesionales de Educación, que queda regulado de manera diferente en el Decreto de Atención Temprana.

2.En relación a los aspectos económicos, se informa lo siguiente:

2.1 Por parte de la Dirección General de Familia y Políticas Sociales (Comunicación Interior nº32182/2017) se indica que el desarrollo de las medidas del área social no conllevaría gasto adicional a los ya previstos en el presupuesto de la Consejería, al realizarse con los recursos humanos y materiales disponibles. Asimismo, en las actividades en las que están implicados los Ayuntamientos y/o Entidades Sociales, los recursos necesarios van a estar condicionados a la incorporación de las entidades que participen en la realización de la actividad y de acuerdo con la disponibilidad presupuestaria de las citadas entidades.

2.2. Por parte del IMAS - Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión- se informa que en la Ley 1/2017, de 9 de enero, de Presupuestos Generales de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia para el año 2017 se ha consignado en el Programa 314C, clasificación orgánica 51.04.00, concepto 481.01, una partida económica de 240.000 con destino a las ayudas individualizadas a personas con discapacidad.

Actualmente es imposible diferenciar los importes concedidos a los discapacitados que tengan enfermedades raras.

Sin otro parecer, reciba un cordial saludo.

Firmante:
03/03/2017 13:47:51
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, de Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES

_____ _____.

Firmante:
03/03/2017 13:47:51
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, de Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 32182/2017

S/Ref:
N/Ref: APR24W

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia

DE: DIRECCION GENERAL DE FAMILIA Y POLITICAS SOCIALES/DIRECCION GENERAL DE FAMILIA Y POLITICAS SOCIALES

A: CONSEJERIA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES/SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

ASUNTO: Plan Integral Enfermedades Raras-trámite audiencia 15 días

---

En relación con CRI -Plan Integral Enfermedades Raras- trámite audiencia 15 días, recibida el pasado 14 de Febrero, desde la Dirección de Familia y Políticas Sociales expresamos nuestra conformidad a la propuesta del Plan Integral de Enfermedades Raras, señalando además tal como se indica en la citada comunicación, que el desarrollo de las medidas del área social no conllevaría gasto adicional a los ya previstos en el presupuesto de la Consejería , al realizarse con los recursos humanos y materiales disponibles.

Así mismo, en las actividades en las que estén implicados Ayuntamientos y/o Entidades Sociales, los recursos necesarios van a estar condicionados a la incorporación de las entidades que participen en la realización de la actividad y de acuerdo a la disponibilidad presupuestaria de las citadas entidades.

_____.

Firmante:
24/02/2017 13:32:27
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, de Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
IMAS - INSTITUTO MURCIANO DE ACCIÓN SOCIAL

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 37258/2017

Fecha: 02/03/2017
S/Ref:
N/Ref: CSS36P

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 2/3/2017

DE: D.G. PERSONAS CON DISCAPACIDAD/SERV. ATENCIÓN A DISCAP. INMIGRANTES Y OTROS COLEC

A: CONSEJERIA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES/SECRETARIA GENERAL/VICESECRETARIA

ASUNTO: Alegaciones enfermedades raras

Informe del Plan Regional Integral de Enfermedades Raras

Por acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad, el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por dicho órgano de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes, acordando también la creación de una Comisión Técnica de trabajo encargada de su elaboración, en la que han intervenido representantes de la D.G. de Familia y de Políticas Sociales.

Desde la Dirección General de Personas con Discapacidad informamos que en el objetivo 20 acelerar la implantación de medidas de atención temprana hace referencia a un procedimiento de intervención por parte de los profesionales de Educación, que queda regulado de manera diferente en el Decreto de Atención Temprana.

La entrada en vigor de este Decreto afectará a la actuación de los profesionales de los equipos de EOEP AT que desarrollan programas en los hospitales. Existirá un protocolo de derivación de casos, previa valoración por parte de los equipos de EOEP y dirigido a la Dirección General de Personas con Discapacidad que será el organismo competente para la asignación de Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana.

La Consejería de Familia e igualdad de oportunidades y específicamente la Dirección General de Personas con Discapacidad será quien gestione la red pública de Centros de Desarrollo infantil y Atención Temprana y quien resuelva las solicitudes del derecho a la necesidad de atención temprana, por lo tanto es incompatible el contenido que aparece desarrollado en el artículo 20 en el que existe la derivación directa de los hospitales a los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana con la regulación del Decreto de At en el que han participado coordinadamente los tres sistemas implicados, sanitario, educativo y social.

02/03/2017 15:07:00
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, de Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

RV: Alegaciones PIER

Enviado: jueves, 13 de julio de 2017 11:29
Para:

Datos adjuntos: Alegaciones_DGPcD_PIER.docx (77 KB)

Buenos días.

Adjunto alegaciones de la DG de Personas con Discapacidad para su análisis e incorporación, si procede, al PIER.
Este correo debe registrarse como una alegación más .

Gracias

Jefe de Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria | Direccion General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano | Consejería de Salud
C/ Pinares, 6. 30001 - Murcia | Plano de situación |
| www.murciasalud.es/planificacion

Este mensaje y los documentos que, en su caso, lleve anexos, se dirige exclusivamente a su destinatario y contiene información confidencial. Si vd. no es el destinatario, queda notificado de que la utilización, divulgación y/o copia sin autorización está prohibida en virtud de la legislación vigente. Si ha recibido este mensaje por error, le rogamos que nos lo comunique inmediatamente por esta misma vía y proceda a su destrucción.

Antes de imprimir este e-mail piense bien si es necesario hacerlo y si decide imprimirlo hágalo a doble cara; el medioambiente es cosa de todos.

De:
Enviado el: jueves, 13 de julio de 2017 11:07
Para:
CC:

Asunto: Alegaciones PIER

Estimado

Se remiten alegaciones de la DG de Personas con Discapacidad al PIER, referidas al objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana. Esta información va a ser remitida en breve a la Secretaría General de la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, junto con la estimación de los costes, y se envía por correo electrónico para agilizar su tramitación.

Un saludo,

Subdirector General de Personas con Discapacidad
Dirección General de Personas con Discapacidad
IMAS instituto murciano de acción social
Comunidad Autónoma de la Región de Murcia

En relación con el Plan Integral de Enfermedades Raras (PIER), se informa de que el Instituto Murciano de Acción Social (IMAS) es el organismo responsable del impulso y la tramitación del decreto de atención temprana, cuya aprobación, teniendo en cuenta la fase actual de tramitación, no se prevé hasta 2018.
Por otro lado, la Dirección General de Personas con Discapacidad (DGPcD) es el organismo competente para el reconocimiento del derecho al servicio de atención temprana y para la gestión de los convenios de colaboración y concierto para la prestación de dicho servicio.
Por ello, desde la DGPcD del IMAS, se proponen las siguientes modificaciones en el objetivo 19: *potenciar la red de servicios de atención temprana*:

- se propone añadir una nueva línea de actuación (19.5), relativa a la red regional de CDIAT, con la redacción que se muestra en la tabla siguiente.

- respecto a las líneas de actuación 19.1, 19.2 y 19.3, se propone como fecha fin 2018 y como Unidad Responsable IMAS.

- respecto a la línea de actuación 19.3, se propone una nueva redacción así como un indicador de seguimiento distinto.

	Inicio	Fin	Unidad Responsable
19.1 Publicar la normativa regional de la atención temprana.	2017	2018	IMAS
19.2 Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados.	2017	2018	IMAS
19.3 Elaborar una cartera de servicios de los CDIAT amplia y abierta.	2017	2018	IMAS
19.5 Consolidar y reforzar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles.	2017	2020	IMAS Entidades locales y sociales

Región de Murcia
CONSEJERIA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 161329/2017

Fecha: 28/07/2017
S/Ref:
N/Ref: MGS30R

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 28/7/2017

DE: SECRETARIA GENERAL FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES/SECRETARIA GENERAL FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES

A: CONSEJERIA DE SALUD/SECRETARIA GENERAL SALUD

ASUNTO: Informe Plan Regional de Enfermedades Raras

En relación al Plan Regional de Enfermedades Raras, adjunto informe y diligencia de corrección de errores efectuados por esta Consejería sobre el mismo.

_____ _____.

31/07/2017 13:54:24
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

21/07/2017 09:11:19
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

INFORME DEL RESPONSABLE DE LOS OBJETIVOS RELATIVO A LA VALORACIÓN DE LOS RECURSOS NECESARIOS PARA ALCANZAR DICHOS OBJETIVOS INCLUIDOS EN EL BORRADOR DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

El borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2020 incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Líneas estratégicas

- Epidemiología e Información
- Prevención, detección precoz y diagnóstico
- Atención sanitaria
- Recursos terapéuticos
- Educación
- Servicios sociales
- Coordinación socio-sanitaria
- Formación
- Investigación
- Seguimiento y evaluación

El análisis de cada una de las líneas ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Éstas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos.

Los objetivos en los que participa la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, a través de los Servicios de Planificación y Evaluación y de Familia, ambos de la Dirección General de Familia y Políticas Sociales así como los Servicios de Atención, Discapacidad, Inmigración y Otros Colectivos; Valoración y Diagnóstico y Prestaciones Económicas, del IMAS, ya sea liderando, ya sea coparticipando, son los siguientes:

- Objetivo 6: aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía.
- Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana.
- Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con
- enfermedades raras.
- Objetivo 27: potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).
- Objetivo 28: mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.
- Objetivo 29: mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades sociofamiliares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.
- Objetivo 30: mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.
- Objetivo 31: Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.
- Objetivo 33: Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.
- Objetivo 34: Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.

Para poder alcanzar los objetivos propuestos en el Borrador del Plan, es necesario llevar a cabo actuaciones concretas. La valoración aproximada de los recursos necesarios y los costes de dichas actuaciones relativos a la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, se recogen en el cuadro adjunto. En dicho cuadro, se diferencia por capítulos y ejercicios presupuestarios, así como por costes de recursos propios de los centros gestores y por costes de los recursos nuevos.

Las previsiones contempladas en los diferentes ejercicios presupuestarios responden a las necesidades previstas y a la perspectiva de continuidad en la dotación presupuestaria.

La Vicesecretaria de Familia e Igualdad de Oportunidades

Firmante:
21/07/2017 09:11:19
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Firmante: 21/07/2017 09:11:19

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

CÁLCULO COSTE PREVISTO C. FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES - PLAN REGIONAL ENFERMEDADES RARAS 2017-2020

Nº/OBJETIVO — **AÑO**

DGFyPS + IMAS		2017		2018		2019		2020	
		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
6.- Aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	2.699,16	0,00	2.699,16	0,00	2.699,16	0,00	2.699,16	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	11,53	0,00	11,53	0,00	11,53	0,00	11,53	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

DGFyPS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL		Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313A	J. Serv. Planific y Evaluac. S. Sociales	60.653,29	1	1,00%	606,53	SPyESS
313A	TECNICO/A GESTION	48.387,27	2	1,00%	967,75	SPyESS
	TOTAL CAPÍTULO 1				**1.574,28**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS		Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313A	(teléfono, luz, agua, material oficina …)	11.525,00	0,10%	11,53
	TOTAL CAPÍTULO 2			**11,53**

IMAS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313F TÉCNICO/A CONSULTOR/A	63.620,36	1	1,00%	636,20	SAD,IyOC
313F TECNICO/A GESTION	48.867,51	1	1,00%	488,68	SAD,IyOC
TOTAL CAPÍTULO 1				**1.124,88**	

IMAS		2017		2018		2019		2020	
		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
19.- Potenciar la red de servicios de atención temprana.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	977,35	0,00	977,35	0,00	977,35	0,00	977,35	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS (**)	0,00	0,00	4.637.681,00	966.527,19	5.604.208,19	280.210,41	5.884.418,60	294.220,93
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES (*)	4.637.681,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

Firmante: 21/07/2017 09:11:19

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313F TECNICO/A GESTION	48.867,51	1	2,00%	977,35	SAD,IyOC
TOTAL CAPÍTULO 1				**977,35**	

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313F	4.637.681,00	100,00%	4.637.681,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**4.637.681,00**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN PPTO 2018

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313F	966.527,19	100,00%	966.527,19
TOTAL CAPÍTULO 4			**966.527,19**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN PPTO 2019

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313F	280.210,41	100,00%	280.210,41
TOTAL CAPÍTULO 4			**280.210,41**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN PPTO 2020

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313F	294.220,93	100,00%	294.220,93
TOTAL CAPÍTULO 4			**294.220,93**

(*) El aumento de costes previsto para 2018 corresponde a la cofinanciación de las subvenciones nominativas, que pasarían a ser contratos, por lo que el presupuesto de 2017 de capítulo 4 pasaría a capítulo 2.

(*) El aumento de costes previsto para 2019 y 2020 se estima en un 5% respecto a los ejercicios anteriores.

IMAS		2017		2018		2019		2020	
		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
21. - Potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	977,35	0,00	977,35	0,00	977,35	0,00	977,35	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

Firmante: 21/07/2017 09:11:19
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313F TECNICO/A GESTION	48.867,51	1	2,00%	977,35	SAD,IyOC
TOTAL CAPÍTULO 1				**977,35**	

DGFyPS + IMAS

		2017		2018		2019		2020	
		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
27- Potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	3.040,30	0,00	3.040,30	0,00	3.040,30	0,00	3.040,30	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	11,53	0,00	11,53	0,00	11,53	0,00	11,53	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	5.000,00	5.000,00	0,00	5.000,00	0,00	5.000,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

DGFyPS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313A JEFE/A SERVICIO DE PLANIFICACIÓN Y EVALUACIÓN	60.653,29	1	1,00%	606,53	SPyESS
313A TECNICO/A GESTION	48.387,27	2	1,00%	967,75	SPyESS
TOTAL CAPÍTULO 1				**1.574,28**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313A (teléfono, luz, agua, material oficina …)	11.525,00	0,10%	11,53
TOTAL CAPÍTULO 2			**11,53**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313A	500.000,00	1,00%	5.000,00
TOTAL CAPÍTULO 4	**500.000,00**	**1,00%**	**5.000,00**

Firmante: 21/07/2017 09:11:19

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

IMAS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313F TECNICO/A GESTION	48.867,51	1	3,00%	1.466,03	ORIAD
TOTAL CAPÍTULO 1				**1.466,03**	

DGFyPS + IMAS		2017		2018		2019		2020	
		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
28- Mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	2.551,63	0,00	2.551,63	0,00	2.551,63	0,00	2.551,63	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	11,53	0,00	11,53	0,00	11,53	0,00	11,53	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	150.000,00	0,00	150.000,00	0,00	150.000,00	0,00	150.000,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

DFGyPS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313A JEFE/A SERVICIO DE PLANIFACACIÓN Y EVALUACIÓN	60.653,29	1	1,00%	606,53	SPyESS
313A TECNICO/A GESTION	48.387,27	2	1,00%	967,75	SPyESS
TOTAL CAPÍTULO 1				**1.574,28**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313A (teléfono, luz, agua, material oficina …)	11.525,00	0,10%	11,53
TOTAL CAPÍTULO 2			**11,53**

IMAS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313F TECNICO/A GESTION	48.867,51	1	2,00%	977,35	DGPcD
TOTAL CAPÍTULO 1				**977,35**	

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313F Servicio de Ayuda a Domicilio	150.000,00	100,00%	150.000,00
TOTAL CAPÍTULO 4			**150.000,00**

Firmante: 21/07/2017 09:11:19

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

IMAS		2017		2018		2019		2020	
		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
29.- Mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades sociofamiliares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	3.491,40	0,00	3.491,40	0,00	3.491,40	0,00	3.491,40	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	1.120,22	0,00	1.120,22	0,00	1.120,22	0,00	1.120,22	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	12.000,00	0,00	12.000,00	0,00	12.000,00	0,00	12.000,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

IMAS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
314C JEFE/A SERVICIO DE PLANIFICACIÓN Y EVALUACIÓN	60.653,29	1	1,00%	606,53	Prestaciones
314C TECNICO/A (TRABAJADOR SOCIAL)	34.344,58	1	5,00%	1.717,22	Prestaciones
314C AUXILIAR ADMINISTRATIVO	23.353,08	1	5,00%	1.167,65	Prestaciones
TOTAL CAPÍTULO 1				**3.491,40**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 314C (teléfono, luz, agua, material oficina …)	112.002,25	1,00%	1.120,22
TOTAL CAPÍTULO 2			**1.120,22**

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 314C	240.000,00	5,00%	12.000,00
TOTAL CAPÍTULO 4	**240.000,00**	**5,00%**	**12.000,00**

IMAS		2017		2018		2019		2020	
		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
30.- Mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	276,19	0,00	276,19	0,00	276,19	0,00	276,19	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

Firmante: 21/07/2017 09:11:19
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313N AUXILIAR ADMINISTRATIVO (Serv. Valorac. Diagnóst. Disc	23.427,46	1	0,08%	18,74	SVyDD
TOTAL CAPÍTULO 1				**18,74**	

313N TÉCNICO CONSULTOR Valorac. Dependencia	51.489,84	1	0,50%	257,45	SVyDD
TOTAL CAPÍTULO 1				**257,45**	

IMAS		2017		2018		2019		2020	
		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
31.- Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	1.124,88	0,00	1.124,88	0,00	1.124,88	0,00	1.124,88	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313F TÉCNICO/A CONSULTOR/A	63.620,36	1	1,00%	636,20	DGPcD
313F TECNICO/A GESTION	48.867,51	1	1,00%	488,68	DGPcD
TOTAL CAPÍTULO 1				**1.124,88**	

DGFyPS		2017		2018		2019		2020	
		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
33.- Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	47,11	0,00	47,11	0,00	47,11	0,00	47,11	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	7,39	0,00	7,39	0,00	7,39	0,00	7,39	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

Firmante: 21/07/2017 09:11:19
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313M JEFE/A SERVICIO DE FAMILIA	58.891,83	1	0,08%	47,11	Familia
TOTAL CAPÍTULO 1				**47,11**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313M (teléfono, luz, agua, material oficina …)	12.313,00	0,06%	7,39
TOTAL CAPÍTULO 2			**7,39**

DGFyPS		2017		2018		2019		2020	
		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
34.- Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	64,91	0,00	64,91	0,00	64,91	0,00	64,91	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	6,16	0,00	6,16	0,00	6,16	0,00	6,16	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313M JEFE/A SERVICIO DE FAMILIA	58.891,83	1	0,07%	41,22	Familia
313M TRABAJADORA SOCIAL	33.833,60	1	0,07%	23,68	Familia
TOTAL CAPÍTULO 1				**64,91**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313M (teléfono y material oficina)	12.313,00	0,05%	6,16
TOTAL CAPÍTULO 2			**6,16**

DILIGENCIA PARA HACER CONSTAR QUE

Advertido error material en el informe de la Vicesecretaria de Familia y Políticas Sociales de fecha 21 de julio de 2017, relativo Plan Regional de Enfermedades Raras, se propone su corrección en el siguiente sentido:

En la página 4:

DONDE DICE:

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN PPTO 2018

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	**%**	A aplicar
Programa 313F	966.527,19	100,00%	966.527,19
TOTAL CAPÍTULO 4			**966.527,19**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN PPTO 2019

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	**%**	A aplicar
Programa 313F	280.210,41	100,00%	280.210,41
TOTAL CAPÍTULO 4			**280.210,41**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN PPTO 2020

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	**%**	A aplicar
Programa 313F	294.220,93	100,00%	294.220,93
TOTAL CAPÍTULO 4			**294.220,93**

DEBE DECIR:

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN PPTO 2018

CAP 2. - GASTOS CORRIENTES	Importe en Ppto	**%**	A aplicar
Programa 313F	966.527,19	100,00%	966.527,19
TOTAL CAPÍTULO 2			**966.527,19**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN PPTO 2019

CAP 2. - GASTOS CORRIENTES	Importe en Ppto	**%**	A aplicar
Programa 313F	280.210,41	100,00%	280.210,41
TOTAL CAPÍTULO 2			**280.210,41**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN PPTO 2020

CAP 2. - GASTOS CORRIENTES	Importe en Ppto	**%**	A aplicar
Programa 313F	294.220,93	100,00%	294.220,93
TOTAL CAPÍTULO 2			**294.220,93**

(Firmado electrónicamente al margen)

LA VICESECRETARIA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES

Fdo.:

24/07/2017 12:55:31
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 19840/2017

Fecha: 10/02/2017
S/Ref:
N/Ref: AMG85L

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 10/2/2017

DE: DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO/DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO

A: CONSEJERIA DE SANIDAD/DIRECCION GENERAL DE SALUD PUBLICA Y ADICCIONES/DIRECCION GENERAL DE SALUD PUBLICA Y ADICCIONES

ASUNTO: Solicitando informe del Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes

---

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad, el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por Consejo de Gobierno, de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes de la Región de Murcia.

Elaborada ya una propuesta del Plan, se le adjunta con el fin de recabar Informe sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conlleva en el ámbito de competencias de ese Centro Directivo.

También se acompaña un archivo con las Líneas de actuación propuestas en el Plan que pueden tener incidencia en su ámbito competencial, así como las necesidades identificadas que podrían derivarse de su implantación y las personas de referencia de cada línea, para consulta en caso de duda.

Finalmente, y con el fin de agilizar su tramitación, se le concede un plazo de 15 días hábiles (hasta el 3 de marzo 2017) transcurrido el cual sin haber recibido aquélla documentación, se entenderá que existe conformidad a las medidas que pudieran derivarse de su aplicación y que afectan a esa Dirección General.

Sin otro particular, reciba un cordial saludo.

13/02/2017 10:20:57
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 30.5 de la Ley 11/2007, de 22 de junio.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmado.

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 19872/2017

Fecha: 10/02/2017
S/Ref:
N/Ref: AMG85L

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 10/2/2017

DE: DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO/DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO

A: CONSEJERIA DE SANIDAD/SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

ASUNTO: Memoria Económica sobre el Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes

---

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad, el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por dicho órgano, de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes de la Región de Murcia.

Elaborada ya una propuesta del Plan, se le adjunta con el fin de recabar una Memoria Económica sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conllevaría en el ámbito de competencias de esta Consejería (D.G.Salud Pública y Adicciones; D.G.Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano).

También se acompaña un archivo con las Líneas de actuación propuestas en el Plan que pueden tener incidencia en dicho ámbito competencial, así como las necesidades identificadas que podrían derivarse de su implantación (con el objeto de facilitar su valoración económica) y las personas de referencia de cada línea, para consulta en caso de duda.

Asimismo, se le informa que desde este Centro Directivo se ha solicitado a la Gerencia y a la D.G.de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud y al resto de Consejerías implicadas (Familia e Igualdad de Oportunidades; Educación y Universidades), una Memoria Económica sobre la repercusión de las medidas contempladas en el Plan que incidan en su esfera de actuación.

13/02/2017 10:20:53
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 30.5 de la Ley 11/2007, de 22 de junio.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 19892/2017

Fecha: 10/02/2017
S/Ref:
N/Ref: AMG85L

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 10/2/2017

DE: DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO/DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO

A: SERVICIO MURCIANO DE SALUD/DIRECCIÓN GENERAL DE ASISTENCIA SANITARIA /DIRECCION GENERAL

ASUNTO: Informe y Memoria Económica Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes Región de Murcia

---

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad, el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por dicho órgano, de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes, acordando también la creación de una Comisión Técnica de Trabajo encargada de su elaboración, en la que han intervenido representantes de esa Dirección General.

Elaborada ya una propuesta de Plan, se le adjunta al objeto de recabar Informe y Memoria Económica sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conllevaría en su ámbito de competencias.

También se acompaña un archivo con las Líneas de actuación propuestas en el Plan que pueden tener incidencia en dicho ámbito competencial, así como las necesidades identificadas que podrían derivarse de su implantación (con el objeto de facilitar su valoración económica) y las personas de referencia de cada línea, para consulta en caso de duda.

Finalmente, y con el fin de agilizar su tramitación, se le concede un plazo de 15 días hábiles (hasta el 3 de marzo 2017) transcurrido el cual sin haber recibido aquélla documentación, se entenderá que existe conformidad a las medidas y actuaciones de carácter técnico y económico que pudieran derivarse de su aplicación y que afectan a ese Centro Directivo, considerándose además, que no conllevarían un gasto adicional a los ya previstos en el Presupuesto de su Dirección General.

Sin otro parecer, reciba un cordial saludo.

13/02/2017 10:20:50
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 30.5 de la Ley 11/2007, de 22 de junio.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 19925/2017

Fecha: 10/02/2017
S/Ref:
N/Ref: AMG85L

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 10/2/2017

DE: DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO/DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO

A: SERVICIO MURCIANO DE SALUD/DIRECCIÓN GERENCIAL SERVICIO MURCIANO DE SALUD /DIRECCION GERENCIAL

ASUNTO: Informe y Memoria Económica del Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes Región de Murcia

---

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad, el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por dicho órgano, de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes, acordando también la creación de una Comisión Técnica de Trabajo encargada de su elaboración, en la que han intervenido representantes de la D.G. de Asistencia Sanitaria y de la D.G. de Recursos Humanos del SMS.

Elaborada ya una propuesta de Plan, se le adjunta al objeto de recabar Informe y Memoria Económica sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conllevaría en el ámbito de competencias de ese organismo.

También se acompaña un archivo con las Líneas de actuación propuestas en el Plan que pueden tener incidencia en dicho ámbito competencial, así como las necesidades identificadas que podrían derivarse de su implantación (con el objeto de facilitar su valoración económica) y las personas de referencia de cada línea, para consulta en caso de duda.

Finalmente, y con el fin de agilizar su tramitación, se le concede un plazo de 15 días hábiles (hasta el 3 de marzo 2017) transcurrido el cual sin haber recibido aquélla documentación, se entenderá que existe conformidad a las medidas y actuaciones de carácter técnico y económico que pudieran derivarse de su aplicación y que afectan a esa entidad, considerándose además, que no conllevarían un gasto adicional a los ya previstos en el Presupuesto del Servicio Murciano de Salud.

_____ _____.

13/02/2017 10:20:44
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 30.5 de la Ley 11/2007, de 22 de junio.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
SERVICIO MURCIANO DE SALUD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 24426/2017

Fecha: 15/02/2017
S/Ref:
N/Ref: ERM39W

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 15/2/2017

DE: DIRECCIÓN GENERAL DE ASISTENCIA SANITARIA /DIRECCION GENERAL

A: CONSEJERIA DE SANIDAD/DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO/DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO

ASUNTO: CONTESTACIÓN SOLICITUD DE INFORME Y MEMORIA ECONÓMICA DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES DE LA REGIÓN DE MURCIA

Desde esta Dirección General acusamos recibo en el día de ayer 14 de febrero de 2017, del borrador del Plan Integral de enfermedades Raras o poco frecuentes de la Región de Murcia, así como de la propuesta de líneas de actuación del propio Plan.

En la comunicación interior que lo acompaña, se nos solicita informe y memoria económica sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conllevaría en esta Dirección, para lo cual se concede un plazo de 15 días hábiles.

La conformidad con las medidas y actuaciones que pudieran derivarse de la implantación del Plan en el ámbito de esta Dirección General, está sujeta a su adecuada valoración, no siendo posible deducir dicha conformidad por el sólo vencimiento del plazo propuesto por su Dirección.

No obstante, le informamos que a partir de la recepción de los documentos referidos, nos pondremos a trabajar sin demora en la valoración del plan y elaboración del informe.

Un cordial saludo

(DIRECTORA GENERAL DE ASISTENCIA SANITARIA).

15/02/2017 13:09:36
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 30.5 de la Ley 11/2007, de 22 de junio.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 100327/2017

Fecha: 25/05/2017
S/Ref:
N/Ref: AMG85L

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 25/5/2017

DE: DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO

A: CONSEJERIA DE SANIDAD/DIRECCION GENERAL DE SALUD PUBLICA Y ADICCIONES

ASUNTO: Solicitando informe del Plan Integral de Enfermedades Raras o poco Frecuentes

---

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad (ahora Consejería de Salud, según reorganización administrativa efectuada por Decreto 3/2017), el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por Consejo de Gobierno, de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes de la Región de Murcia.

Enviada la propuesta del Plan con fecha 10 de febrero de 2017 solicitando la elaboración del Informe sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conlleva en el ámbito de competencias de ese Centro Directivo (plazo de envío finalizado el 3 de marzo de 2017), y no habiendo recibido respuesta por su parte, se le adjunta de nuevo y se ruega se remita dicho informe de valoración.

También se acompaña un archivo con las Líneas de actuación propuestas en el Plan que pueden tener incidencia en su ámbito competencial, así como las personas de referencia de cada línea, para consulta en caso de duda.

Finalmente, y con el fin de agilizar su tramitación, se le concede un nuevo plazo que finaliza el 9 de junio de 2017 transcurrido el cual sin haber recibido aquella documentación, se entenderá que existe conformidad a las medidas que pudieran derivarse de su aplicación y que afectan a esa Dirección General.

Sin otro particular, reciba un cordial saludo.

_____ _____.

29/05/2017 14:32:48
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 100307/2017

Fecha: 25/05/2017
S/Ref:
N/Ref: AMG85L

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 25/5/2017

DE: DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO

A: CONSEJERIA DE SANIDAD/SECRETARIA GENERAL

ASUNTO: Memoria Económica sobre el Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes

---

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad (ahora Consejería de Salud, según reorganización administrativa efectuada por Decreto 3/2017), el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por dicho órgano, de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes de la Región de Murcia.

Enviada la propuesta del Plan con fecha 10 de febrero de 2017, queda pendiente recabar una Memoria Económica sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conllevaría en el ámbito de competencias de esta Consejería (D.G. Salud Pública y Adicciones; D.G. Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano; Servicio Murciano de Salud).

Asimismo, se le informa que desde la Consejería de Salud, se ha enviado un recordatorio a las Consejerías de Educación, Juventud y Deportes y Empleo, Universidades y Empresa, para el envío de su correspondiente Memoria Económica sobre la repercusión de las medidas contempladas en el Plan que incidan en su esfera de actuación.

Sin otro particular, reciba un cordial saludo.

_____ _____.

26/05/2017 10:09:01
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 100336/2017

Fecha: 25/05/2017
S/Ref:
N/Ref: AMG85L

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 25/5/2017

DE: DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO

A: SERVICIO MURCIANO DE SALUD/DIRECCIÓN GENERAL DE ASISTENCIA SANITARIA

ASUNTO: Informe y Memoria Económica Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes Región de Murcia

---

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad (ahora Consejería de Salud, según reorganización administrativa efectuada por Decreto 3/2017), el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por dicho órgano, de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes, acordando también la creación de una Comisión Técnica de Trabajo encargada de su elaboración, en la que han intervenido representantes de esa Dirección General.

Enviada la propuesta del Plan con fecha 10 de febrero de 2017 solicitando la elaboración del Informe sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conlleva en el ámbito de competencias de ese organismo (plazo de envío finalizado el 3 de marzo de 2017), y no habiendo recibido respuesta por su parte, se le adjunta de nuevo y se ruega se remita dicho informe de valoración.

También se acompaña un archivo con las Líneas de actuación propuestas en el Plan que pueden tener incidencia en su ámbito competencial, así como las personas de referencia de cada línea, para consulta en caso de duda.

Finalmente, y con el fin de agilizar su tramitación, se le concede un nuevo plazo que finaliza el 9 de junio de 2017 transcurrido el cual sin haber recibido aquella documentación, se entenderá que existe conformidad a las medidas y actuaciones que pudieran derivarse de su aplicación y que afectan a esa entidad.

Sin otro particular, reciba un cordial saludo.

_____ _____.

26/05/2017 10:08:58
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 100468/2017

Fecha: 25/05/2017
S/Ref:
N/Ref: AMG85L

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 25/5/2017

DE: DIRECCION GENERAL DE PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION AL CIUDADANO

A: SERVICIO MURCIANO DE SALUD/DIRECCIÓN GERENCIAL SERVICIO MURCIANO DE SALUD

ASUNTO: Solicitando informe del Plan Integral de Enfermedades Raras o poco Frecuentes

---

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad (ahora Consejería de Salud, según reorganización administrativa efectuada por Decreto 3/2017), el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por Consejo de Gobierno, de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes de la Región de Murcia.

Enviada la propuesta del Plan con fecha 10 de febrero de 2017 solicitando la elaboración del Informe sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conlleva en el ámbito de competencias de ese organismo (plazo de envío finalizado el 3 de marzo de 2017), y no habiendo recibido respuesta por su parte, se le adjunta de nuevo y se ruega se remita dicho informe de valoración.

También se acompaña un archivo con las Líneas de actuación propuestas en el Plan que pueden tener incidencia en su ámbito competencial, así como las personas de referencia de cada línea, para consulta en caso de duda.

Finalmente, y con el fin de agilizar su tramitación, se le concede un nuevo plazo que finaliza el 9 de junio de 2017 transcurrido el cual sin haber recibido aquella documentación, se entenderá que existe conformidad a las medidas y actuaciones que pudieran derivarse de su aplicación y que afectan a esa entidad.

Sin otro particular, reciba un cordial saludo.

_____ _____.

26/05/2017 10:08:54
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SALUD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 114077/2017

Fecha: 08/06/2017
S/Ref:
N/Ref: MAR35N

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 8/6/2017

DE: DIRECCION GENERAL SALUD PUBLICA Y ADICCIONES/DIRECCION GENERAL SALUD PUBLICA Y ADICCIONES

A: CONSEJERIA DE SALUD/DIRECCION GENERAL PLANIF,INVESTIG,FARMAC.Y ATENC.CIUDADANO/DIRECCION GENERAL PLANIF,INVESTIG,FARMAC.Y ATENC.CIUDADANO

ASUNTO: Remitiendo informe del Plan Integral de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes

---

Recibida en fecha de 29/05/2017 su CRI del asunto referenciado por la que se reitera su petición anterior de 10/02/2017 por la que se nos solicitaba informe sobre la repercusión que el desarrollo y ejecución del Plan Integral de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes de la R.M. conllevaría en el ámbito de nuestras competencias, por la presente le comunico que dicho informe de valoración, emitido por nuestro Servicio de Epidemiología, fue remitido formalmente a Vicesecretaría en fecha de 09/05/2017 al objeto de su integración en la valoración económica global de la Consejería al respecto de dicho Plan.

No obstante, adjuntamos el referido informe de valoración dentro del plazo establecido.

(firmado electrónicamente).

08/06/2017 11:17:59
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

INFORME DEL RESPONSABLE DE LOS OBJETIVOS RELATIVO A LA VALORACIÓN APROXIMADA DE LOS RECURSOS NECESARIOS PARA ALCANZAR DICHOS OBJETIVOS INCLUIDOS EN EL BORRADOR DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

El borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2020 incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Líneas estratégicas

- Epidemiología e Información
- Prevención, detección precoz y diagnóstico
- Atención sanitaria
- Recursos terapéuticos
- Educación
- Servicios sociales
- Coordinación socio-sanitaria
- Formación
- Investigación
- Seguimiento y evaluación

El análisis de cada una de las líneas ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Éstas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos.

Los objetivos en los que participa el Servicio de Epidemiología ya sea liderando, ya sea coparticipando, son los siguientes:

Firmante: | 31/05/2017 14:05:40
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- Objetivo 4: realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras.
- Objetivo 42: desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.
  - Actividad 42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.

Para poder alcanzar los objetivos propuestos en el Borrador del Plan, es necesario llevar a cabo actuaciones concretas. La valoración aproximada de los recursos necesarios y los costes de dichas actuaciones, se recogen en el cuadro adjunto. En dicho cuadro, se diferencia por capítulos y ejercicios presupuestarios, así como por costes de recursos propios de los centros gestores y por costes de los recursos nuevos.

Las previsiones contempladas en los diferentes ejercicios presupuestarios responden a las necesidades previstas y a la perspectiva de continuidad en la dotación presupuestaria durante los años que dicha actuación se mantenga activa en el tiempo.

Murcia, fecha y firma al margen
La Jefa de Servicio de Epidemiología

Firmante: 09/05/2017 14:05:40
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

09/05/2017 14:05:37
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS POSIBLES COSTES	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS POSIBLES COSTES	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS POSIBLES COSTES	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS POSIBLES COSTES
4.- Realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	9.401,58	0,00	9.401,58	23.468,75	32.870,33	0,00	32.870,33	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	148,25	0,00	148,25	0,00	148,25	0,00	148,25	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	% dedicacion	Total	Servicio
Jefe de Servicio de EPIDEMIOLOGÍA	63.362,41	1	0,80%	506,90	Salud Pública
Técnico de Salud Publica	57.880,81	2	4,00%	4.630,46	Salud Pública
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	40.386,69	2	4,00%	3.230,94	Salud Pública
Administrativo	25.831,99	1	4,00%	1.033,28	Salud Pública
TOTAL CAPÍTULO 1				**9.401,58**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 413B (teléfono, luz, agua, material oficina ...)	741.228,00	0,02%	148,25
TOTAL CAPÍTULO 2			**148,25**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Médico especialista en medicina preventiva y salud pca	58.671,87	1	40,00%	23.468,75	
TOTAL CAPÍTULO 1				**23.468,75**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	
TOTAL CAPÍTULO 2	**0,00**

09/05/2017 14:05:37
Firmante
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS POSIBLES COSTES	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS POSIBLES COSTES	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS POSIBLES COSTES	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS POSIBLES COSTES
42.- Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras. **Actividad 42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.**	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	2.350,39	0,00	2.350,39	5.867,19	8.217,58	0,00	8.217,58	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	74,12	0,00	74,12	0,00	74,12	0,00	74,12	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	% dedicacion	Total	Servicio
Jefe de Servicio de EPIDEMIOLOGÍA	63.362,41	1	0,20%	126,72	Salud Pública
Técnico de Salud Publica	57.880,81	2	1,00%	1.157,62	Salud Pública
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	40.386,69	2	1,00%	807,73	Salud Pública
Administrativo	25.831,99	1	1,00%	258,32	Salud Pública
TOTAL CAPÍTULO 1				**2.350,39**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 413B (teléfono, luz, agua, material oficina ...)	741.228,00	0,01%	74,12
TOTAL CAPÍTULO 2			**74,12**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Médico especialista en medicina preventiva y salud pca	58.671,87	1	10,00%	5.867,19	
TOTAL CAPÍTULO 1				**5.867,19**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	
TOTAL CAPÍTULO 2	**0,00**

Región de Murcia
SERVICIO MURCIANO DE SALUD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 114451/2017

Fecha: 08/06/2017
S/Ref:
N/Ref: MBG44V

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 8/6/2017

DE: DIRECCIÓN GENERAL DE ASISTENCIA SANITARIA /DIRECCION GENERAL

A: CONSEJERIA DE SALUD/DIRECCION GENERAL PLANIF,INVESTIG,FARMAC.Y ATENC.CIUDADANO/DIRECCION GENERAL PLANIF,INVESTIG,FARMAC.Y ATENC.CIUDADANO

ASUNTO: Informe Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes

---

Con respecto a la propuesta del Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes de la Región de Murcia encargado a la Consejería de Sanidad (ahora Consejería de Salud), por acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, y en cuya elaboración han participado diferentes Profesionales del Servicio Murciano de Saludo.

LE INFORMO: que por parte de esta Dirección General, y aún pendiente de modificación de los Responsables en algunas de las líneas propuestas se aprueba el desarrollo y ejecución en nuestro ámbito de competencias del citado Proyecto, en los términos indicados, siempre y cuando se garantice la correspondiente dotación presupuestaria.

Sin otro particular, reciba un cordial saludo.

_____ _____.

Firmante:
08/06/2017 12:43:53
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificaci

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 20807/2017

S/Ref:
N/Ref: MVR01X

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia

DE: SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

A: CONSEJERIA DE DESARROLLO ECONOMICO, TURISMO Y EMPLEO/SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

ASUNTO: Informe y Memoria Económica del Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes de la Región de Murcia

---

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad, el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por dicho órgano, de un Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes de la Región de Murcia.

Elaborada ya una propuesta de Plan, se le adjunta al objeto de recabar Informe sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conllevaría en el ámbito de competencias de esa Consejería, teniendo en cuenta que no implica la prestación de nuevos servicios sino la mejora de los ya existentes, pero incidiendo especialmente en el colectivo de personas afectadas por enfermedades raras.

A tal efecto, se acompaña un archivo con las Líneas de actuación propuestas en el Plan que pueden tener incidencia en su ámbito competencial, así como las necesidades identificadas que podrían derivarse de su implantación (con el objeto de facilitar su valoración económica) y las personas de referencia de cada línea, para consulta en caso de duda.

Finalmente, y con el fin de agilizar su tramitación, se le concede un plazo de 15 días hábiles (hasta el 3 de marzo 2017) transcurrido el cual sin haber recibido aquélla documentación, se entenderá que existe conformidad a las medidas de carácter técnico y económico que pudieran derivarse de su aplicación y que afectan a ese departamento.

Sin otro parecer, reciba un cordial saludo.

Fdo.: (Firmado y fechado electrónicamente)

13/02/2017 12:13:19
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 30.5 de la Ley 11/2007, de 22 de junio.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 101078/2017

Fecha: 25/05/2017
S/Ref:
N/Ref: MMA98S

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 25/5/2017

DE: SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

A: CONSEJERIA DE DESARROLLO ECONOMICO, TURISMO Y EMPLEO/SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

ASUNTO: SOLICITANDO INFORME DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad (ahora Consejería de Salud, según reorganización administrativa efectuada por Decreto 3/2017), el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por dicho órgano, de un Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes de la Región de Murcia.

Enviada la propuesta del Plan con fecha 13 de febrero de 2017 solicitando la elaboración del Informe sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conlleva en el ámbito de competencias de esa Consejería (plazo de envío finalizado el 3 de marzo de 2017), y no habiendo recibido respuesta por su parte, se le adjunta de nuevo y se ruega se remita dicho informe de valoración teniendo en cuenta que no implica la prestación de nuevos servicios sino la mejora de los ya existentes, pero incidiendo especialmente en el colectivo de personas afectadas por enfermedades raras.

A tal efecto, se acompaña un archivo con las Líneas de actuación propuestas en el Plan que pueden tener incidencia en su ámbito competencial, así como las necesidades identificadas que podrían derivarse de su implantación (con el objeto de facilitar su valoración económica) y las personas de referencia de cada línea, para consulta en caso de duda.

Finalmente, y con el fin de agilizar su tramitación, se le concede un nuevo plazo que finaliza el 9 de junio de 2017 transcurrido el cual sin haber recibido aquella documentación, se entenderá que existe conformidad a las medidas de carácter técnico y económico que pudieran derivarse de su aplicación y que afectan a ese departamento.

26/05/2017 09:09:11
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

Sin otro particular, reciba un cordial saludo.

Fdo.: _____.

Firmante:
26/05/2017 09:09:11
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE EMPLEO, UNIVERSIDADES Y EMPRESA

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 117099/2017

Fecha: 12/06/2017
S/Ref:
N/Ref: YMR17W

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 12/6/2017

DE: SECRETARIA GENERAL EMPLEO, UNIVERSIDADES Y EMPRESA/SECRETARIA GENERAL EMPLEO, UNIVERSIDADES Y EMPRESA

A: CONSEJERIA DE SALUD/SECRETARIA GENERAL SALUD/SECRETARIA GENERAL SALUD

ASUNTO: Plan Integral de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.

En contestación a la comunicación interior nº 101078/2017 adjunto le envío en los archivos anexos las consideraciones al Plan Integral de enfermedades raras o poco frecuentes que nos han enviado desde el Servicio Regional de Empleo y Formación y desde la Dirección General de Universidades e Investigación, para su conocimiento y efectos oportunos.

LA SECRETARIA GENERAL .

14/06/2017 10:03:07
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Empleo,
Universidades y Empresa

Dirección General de Universidades
e Investigación

Consideraciones sobre el Plan Integral de enfermedades raras o poco frecuentes

1. Todas las actuaciones en el sector educativo que se prevén en este Plan, van dirigidas a la educación no universitaria, en especial a los sectores educativos de primaria y secundaria, por lo que, al no tener nuestra Consejería y Dirección General competencias en estos sectores educativos, no podemos informar al respecto, no obstante, consideramos acertadas las medidas propuestas, las acciones y los indicadores de evaluación.
2. En el ámbito de las universidades, por su autonomía, deberían de ser ellas las que contestasen y, en su caso, aplicasen, algún tipo de medida o protocolo para estudiantes enfermos con estas patologías raras, no obstante, desde nuestra Dirección General, podemos instar a las universidades a que contemplen esta problemática en sus protocolos de atención a la discapacidad y, en especial, trasladarlo a la Comisión de Pruebas de acceso, para que se contemplen las enfermedades raras en el protocolo que se tiene establecido para apoyar el acceso a la universidad de personas con discapacidad.
3. En el ámbito de la investigación, nuestra aportación es apoyar la inclusión de las enfermedades raras en las áreas prioritarias de la Estrategia de Investigación Biosanitaria, que se está elaborando ahora y en la que estamos participando activamente como miembros de los comités técnicos y directivos de esta iniciativa. En este sentido, se podría proponer que en el ámbito de la Fundación Séneca, como futura Agencia del Conocimiento, se contemplara un programa sectorial de ayuda a la investigación biosanitarias de excelencia, que tendría que estar soportado económicamente por la Consejería de Salud y gestionado por FFIS o por la propia Fundación Séneca. Así lo propusimos en la última reunión: un programa sectorial específico para investigación biosanitaria.
4. En cualquier caso, en la Estrategia de Investigación Biosanitaria, se contemplan las enfermedades raras como línea de investigación prioritaria y para ella y las restantes áreas prioritarias, se han previsto actuaciones en el ámbito del reconocimiento y promoción del talento en I+d+I y su empleabilidad (formación y capacitación; desarrollo de la carrera investigadora y retención y captación de talento de Recursos Humanos en I+d+I);Fomento de la investigación e innovación científica y técnica de excelencia (Consolidación del IMIB, apoyo a los grupos de investigación excelentes y emergentes; potenciación de la investigación clínica 1ª fase; Apoyo a la investigación clínica de frontera, apoyo a proyectos colaborativos de carácter internacional) ; la transferencia de la investigación a la asistencia sanitaria y a la innovación tecnológica y empresarial (Colaboración público-privada en I+D+I biosanitarias; apoyo a las tecnología facilitadoras, fomento de las EBT biosanitarias etc.)Fomento de las actividades de I+D+i orientadas a los retos de la salud, demográficos y de bienestar social y alguna otra línea más, que se está estudiando. Por tanto, las enfermedades raras tienen un apoyo y soporte regional en la investigación biosanitaria prevista.

EL DIRECTOR GENRAL DE UNIVERSIDADES E INVESTIGACIÓN

Región de Murcia
Consejería de Empleo,
Universidades y Empresa

Servicio Regional de Empleo
y Formación

CARAVACA 2017
Año Jubilar

Analizadas las implicaciones que supone el Plan para el Servicio Regional de Empleo y Formación, no tenemos nada que objetar. Manifestamos nuestra disposición a colaborar en el mismo en los extremos que en él se describen.

Servicio Regional de Empleo y Formación
Secretaría General Técnica

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 20753/2017

S/Ref:
N/Ref: MVR01X

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia

DE: SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

A: CONSEJERIA DE EDUCACION Y UNIVERSIDADES/SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

ASUNTO: Informe y Memoria Económica del Plan Integral de Enfermedades Raras o poco frecuentes de la Región de Murcia

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad, el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por dicho órgano, de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes, acordando también la creación de una Comisión Técnica de Trabajo encargada de su elaboración, en la que han intervenido representantes de la D.G. de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad.

Elaborada ya una propuesta de Plan, se le adjunta al objeto de recabar Informe y Memoria Económica sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conllevaría en el ámbito de competencias de esa Consejería.

También se acompaña un archivo con las Líneas de actuación propuestas en el Plan que pueden tener incidencia en dicho ámbito competencial, así como las necesidades identificadas que podrían derivarse de su implantación (con el objeto de facilitar su valoración económica) y las personas de referencia de cada línea, para consulta en caso de duda.

Finalmente, y con el fin de agilizar su tramitación, se le concede un plazo de 15 días hábiles (hasta el 3 de marzo 2017) transcurrido el cual sin haber recibido aquélla documentación, se entenderá que existe conformidad a las medidas y actuaciones de carácter técnico y económico que pudieran derivarse de su aplicación y que afectan a ese departamento, considerándose además, que no conllevarían un gasto adicional a los ya previstos en el Presupuesto de su Consejería.

Sin otro parecer, reciba un cordial saludo.

Fdo.: (Firmado y fechado electrónicamente)

Firmante: 13/02/2017 12:13:22
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según el artículo 30.5 de la Ley 11/2007, de 22 de junio.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 100939/2017

Fecha: 25/05/2017
S/Ref:
N/Ref: MMA98S

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 25/5/2017

DE: SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

A: CONSEJERIA DE EDUCACION Y UNIVERSIDADES/SECRETARIA GENERAL/SECRETARIA GENERAL

ASUNTO: SOLICITANDO INFORME DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad (ahora Consejería de Salud, según reorganización administrativa efectuada por Decreto 3/2017), el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por dicho órgano, de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes, acordando también la creación de una Comisión Técnica de Trabajo encargada de su elaboración, en la que han intervenido representantes de la D.G. de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad.

Enviada la propuesta del Plan con fecha 13 de febrero de 2017 solicitando la elaboración de un Informe y Memoria Económica sobre la repercusión que su desarrollo y ejecución conllevaría en el ámbito de competencias de esa Consejería (plazo de envío finalizado el 3 de marzo de 2017), y no habiendo recibido respuesta por su parte, se le adjunta de nuevo la propuesta y se ruega se remita dicho Informe y Memoria.

Respecto a la Memoria Económica, esta deberá cumplir con los criterios de homogeneización establecidos por los técnicos de la Consejería de Salud. Para facilitar su elaboración, se remitirá por correo electrónico a los técnicos de esa Consejería que han participado en la redacción del borrador del Plan, un modelo para que sea debidamente completado y firmado por el responsable.

También se acompaña un archivo con las Líneas de actuación propuestas en el Plan que pueden tener incidencia en su ámbito competencial, así como las necesidades identificadas que podrían derivarse de su implantación y las personas de referencia de cada línea, para consulta en caso de duda.

26/05/2017 09:09:25
Firmante
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SANIDAD

Finalmente, y con el fin de agilizar su tramitación, se le concede un nuevo plazo que finaliza el 9 de junio de 2017 transcurrido el cual sin haber recibido aquella documentación, se entenderá que existe conformidad a las medidas y actuaciones de carácter técnico y económico que pudieran derivarse de su aplicación y que afectan a ese departamento, considerándose además, que no conllevarían un gasto adicional a los ya previstos en el Presupuesto de su Consejería.

Sin otro particular, reciba un cordial saludo.

Fdo.: .

Firmante:
26/05/2017 09:09:25
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de

Región de Murcia
CONSEJERIA DE EDUCACION, JUVENTUD Y DEPORTES

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 223945/2017

Fecha: 24/10/2017
S/Ref:
N/Ref: CPM39W

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 24/10/2017

DE: DIRECCION GENERAL ATENC.DIVERSIDAD Y CALIDAD EDUCATIVA

A: CONSEJERIA DE SALUD/DIRECCION GENERAL PLANIF,INVESTIG,FARMAC.Y ATENC.CIUDADANO

ASUNTO: Informe sobre el Plan Integral de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes

---

En respuesta a la CI número 100939/2017, de 25 de mayo, del Secretario General de la Consejería de Salud a esta Consejería de Educación, Juventud y Deportes, solicitando informe sobre el Plan Integral de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes, se le ha de manifestar lo siguiente:

1. Que la actuación 3ª (Aumentar la red regional de escuelas infantiles públicas y el número de plazas disponibles para alumnos con necesidades especiales, incluidas las asociadas a enfermedades raras) encaminada al logro del objetivo 20 (Acelerar la implantación de medidas de atención temprana), no puede ser asumida por esta Consejería por considerar inadecuada su relación con el objetivo, al carecer de datos de niños con necesidades especiales y enfermedades raras que hayan dejado de ser escolarizados en la actual red de Escuelas Infantiles.
2. Que las actuaciones encaminadas al logro de los objetivos 37 (Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación) y 38 (Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia)) caen fuera de las competencias de esta Consejería.
3. Que las actuaciones restantes han sido informadas favorablemente y cuantificadas económicamente por el responsable de los objetivos relativos a la valoración de los recursos necesarios para alcanzar dichos objetivos incluidos en el borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia, en informe y memoria económica que se adjuntan a esta Comunicación Interior.

LA DIRECTORA GENERAL DE ATENCIÓN A LA DIVERSIDAD Y CALIDAD EDUCATIVA -

24/10/2017 12:13:43
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

INFORME DEL RESPONSABLE DE LOS OBJETIVOS RELATIVO A LA VALORACIÓN DE LOS RECURSOS NECESARIOS PARA ALCANZAR DICHOS OBJETIVOS INCLUIDOS EN EL BORRADOR DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

El borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2020 incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Líneas estratégicas

- Epidemiología e Información
- Prevención, detección precoz y diagnóstico
- Atención sanitaria
- Recursos terapéuticos
- Educación
- Servicios sociales
- Coordinación socio-sanitaria
- Formación
- Investigación
- Seguimiento y evaluación

El análisis de cada una de las líneas ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Éstas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos.

Firmante:
10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Los objetivos en los que participa la Consejería de Educación, ya sea liderando, ya sea coparticipando, son los siguientes[1]:

- Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social.
    - 5.1. Desarrollar una página web única en la Región de Murcia sobre enfermedades raras
    - 5.2. Crear un grupo de trabajo para coordinar la información sobre enfermedades raras.
- Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana.
    - 19.4. Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de atención temprana y de certificación de dicha necesidad de manera sectorizada y que cubra adecuadamente todo el territorio.
- Objetivo 20: acelerar la implantación de medidas de atención temprana.
    - 20.1. Formalizar un marco que regula la realización de Programas de AT Hospitalaria, así como la coordinación precisa con otros servicios del sector.
    - 20.2. Establecer una red regional de EOEP de Atención temprana con cobertura a todos los sectores educativos.
- Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.
    - 21.5. Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados menores de 6 años con una ER que requieran este abordaje.
- Objetivo 22: informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.
    - 22.1 Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.

[1] Se han excluido aquellos objetivos y líneas de actuación que habrían correspondido a la DG de Universidades de no haberse producido la redistribución de las competencias.

Firmante:
10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- 22.2 Crear un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.
- 22.3 Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.
- 22.4 Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones.
- 22.5 Incluir en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial de los centros educativos, la lucha contra el estigma y exclusión del menor con ER.

- Objetivo 23: mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras.
  - 23.1 Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.
  - 23.2 Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.
  - 23.3 Mejorar el registro de la información socio-sanitaria relevante de cada alumno con una ER en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.
  - 23.4 Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.
  - 23.5 Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.
- Objetivo 24: determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.
  - 24.1 Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.

Firmante:
10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- 24.2 Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con ER.
- 24.3 Incorporar en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación de Sector, programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras.

- Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.
  - 25.1 Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.
  - 25.2 Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.
  - 25.3 Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER.
  - 25.4 Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.
  - 25.5 Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.
  - 25.6 Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.
  - 25.7 Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.
  - 25.8 Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del Servicio de Formación y Empleo para mejorar la transición a la vida laboral y adulta.
  - 25.9 Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).

Firmante:
10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.
    - 26.1 Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario.
    - 26.2 Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar.
    - 26.3 Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.
    - 26.4 Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa.
    - 26.5 Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.

- Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional.
    - 39.8 Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.
    - 39.9 Incluir en las actividades formativas pertinentes para los profesionales de los centros privados colaboradores que forman parte de los protocolo de AT (CDIAT,…).
    - 39.10 Informar sobre aspectos básicos clínicos y sanitarios de las enfermedades raras a personal de centros educativos y servicios sociales.
    - 39.12 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.
    - 39.17 Sensibilizar a los profesionales implicados de los ámbitos educativo, social y sanitario sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria en enfermedades raras y el uso de la plataforma compartida.

Firmante:
10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- Objetivo 41**:** potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.
    - 41.5 Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.

Para poder alcanzar los objetivos propuestos en el Borrador del Plan, es necesario llevar a cabo actuaciones concretas. La valoración aproximada de los recursos necesarios y los costes de dichas actuaciones, se recogen en el cuadro adjunto. En dicho cuadro, se diferencia por capítulos y ejercicios presupuestarios, así como por costes de recursos propios de los centros gestores y por costes de los recursos nuevos.

Las previsiones contempladas en los diferentes ejercicios presupuestarios responden a las necesidades previstas y a la perspectiva de continuidad en la dotación presupuestaria.

CONSIDERACIONES:

En relación con la previsión económica presupuestaria para la realización de las actuaciones asociadas al logro de estos objetivos, hemos de hacer las siguientes consideraciones:

- En relación con los objetivos 19, 20 y 21, debe tenerse en cuenta que los nuevos costes del año 2017 se refieren a transferencias de crédito adicionales que hubieron de hacerse al capítulo 2 del programa 422F, en el proyecto 34363, para poder completar el importe de los gastos de funcionamiento de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP).
- En relación con el objetivo 20, se ha suprimido la actuación 20.3. (“Aumentar la red regional de escuelas infantiles públicas y el número de plazas disponibles para alumnos con necesidades especiales, incluidas las asociadas a enfermedades raras)” por ser objeto de alegación por parte de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes
- En relación con el objetivo 26, debe tenerse en cuenta que los nuevos costes del año 2017 se refieren a la nueva contratación de un Técnico de Enfermería para cubrir el puesto creado en el IES Gil de Junterón de Beniel, ante la necesidad surgida del proceso de escolarización para el curso 2017-2018.

10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- En relación con los objetivos 5 y 41, debe tenerse en cuenta que los costes ya previstos en el presupuesto de 2018 y siguientes, no se refieren a nuevas contrataciones, sino a una mayor dedicación de tiempo de trabajo de los profesionales de los EOEPs de Atención Temprana.

Murcia, 10 de octubre de 2017
El Jefe de Servicio de Atención a la Diversidad

Firmante:
10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

CÁLCULO COSTE PREVISTO C.EDUCACIÓN - PLAN REGIONAL ENFERMEDADES RARAS 2017-2020

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
5- Garantizar el acceso a la información general sobre EERR y los recursos disponibles en la Región en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	0,00	0,00	2.160,00	0,00	2.160,00		2.160,00	
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	407,14		407,14		407,14	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00		0,00		0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

AÑO 2017

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
TOTAL CAPÍTULO 1				0,00

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
			0,00
TOTAL CAPÍTULO 2			0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO DE 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Orientadores	42.000,00	27	0,10%	1.134,00
Profesores Técnico de Servicios a la Comunidad	38.000,00	27	0,10%	1.026,00
TOTAL CAPÍTULO 1				2.160,00

Los mismos profesionales ya contratados en 2017dedicarán a este objetivo un 0,10% de su tiempo. No es nueva contratación.

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
422F/34363	407.142,00	0,10%	407,14
TOTAL CAPÍTULO 2			407,14

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	AÑO 2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
19- Potenciar la red de servicio de atención temprana	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	97.800,00	0,00	97.800,00	0,00	97.800,00	0,00	97.800,00	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	2.874,40	179,17	3.053,57	0,00	3.053,57	0,00	3.053,57	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00		0,00		0,00		0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

AÑO 2017

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Orientadores	42.000,00	13	10,00%	54.600,00
Profesores Técnico de Servicios a la Comunidad	38.000,00	4	10,00%	15.200,00
Maestros de audición y lenguaje	38.000,00	4	10,00%	15.200,00
Fisioterapeutas	32.000,00	4	10,00%	12.800,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**97.800,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/2700/34363	383.253,00	0,75%	2.874,40
TOTAL CAPÍTULO 2			**2.874,40**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/2700/34363	23.889,00	0,75%	179,17
TOTAL CAPÍTULO 2			

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
20.- Acelarar la implantación de medidas de atención temprana	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	21.000,00	0,00	21.000,00	0,00	21.000,00	0,00	21.000,00	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	383,25	23,89	407,14	0,00	407,14	0,00	407,14	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Orientadores en programa de AT hospitalaria	42.000,00	2	25,00%	21.000,00	Orientación
TOTAL CAPÍTULO 1				**21.000,00**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/2700/34363	383.253,00	0,10%	383,25
TOTAL CAPÍTULO 2			**383,25**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL		Sueldo Bruto	Nº	%	Total
	0,00	0,00	0	0,00%	0,00
TOTAL CAPÍTULO 1					**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/2700/34363	23.889,00	0,10%	23,89
TOTAL CAPÍTULO 2			**23,89**

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	AÑO 2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	13.480,00	0,00	13.480,00	0,00	13.480,00	0,00	13.480,00	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	383,25	23,89	407,14	0,00	407,14	0,00	407,14	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

AÑO 2017

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Orientadores	42.000,00	13	2,00%	10.920,00
Fisioterapeutas	32.000,00	4	2,00%	2.560,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**13.480,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIO	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/34363	383.253,00	0,10%	383,25
TOTAL CAPÍTULO 2			**383,25**

CAP.6 - INVERSIONES	Importe	%	A aplicar
		0,00%	0,00
TOTAL CAPÍTULO 6			**0,00**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIO	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/34363	23.889,00	0,10%	23,89
TOTAL CAPÍTULO 2			

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	AÑO 2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
22.- Informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	0,00		3.231,76		3.231,76	0,00	3.231,76	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	6.000,00		1.000,00	0,00	1.000,00	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

AÑO 2017

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
			0,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

CAP.6 - INVERSIONES	Importe	%	A aplicar
			0,00
TOTAL CAPÍTULO 6			**0,00**

COSTES YA PREVISTOS 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Jefe de Servicio de Atención a la Diversidad	48.308,44	1	1,00%	483,08
Técnico Educativo	45.000,00	1	5,00%	2.250,00
Administrativo	24.933,73	1	2,00%	498,67
TOTAL CAPÍTULO 1				**3.231,76**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar	
Dípticos-Folletos divulgativos	2.000,00	100,00%	2.000,00	Solamente ejercicio 2018
Portal Web	3.000,00	100,00%	3.000,00	Solamente ejercicio 2018
Formación. Seminario Regional	1.000,00	100,00%	1.000,00	
TOTAL CAPÍTULO 2			**6.000,00**	

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo el código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017		2018		2019		2020	
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
23.- Mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	9.483,08	0,00	9.483,08	0,00	9.483,08	0,00	9.483,08	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	915,00	0,00	915,00	3.000,00	915,00	0,00	915,00	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Jefe de Servicio de Atención a la Diversidad	48.308,44	1	1,00%	483,08
Técnico Educativo	45.000,00	4	5,00%	9.000,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**9.483,08**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F	610.003,00	0,15%	915,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**915,00**

NUEVOS COSTES PREVISTOS 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar	
Desarrollo informático Plumier XXI	3.000,00	100,00%	3.000,00	Solamente ejercicio 2018
TOTAL CAPÍTULO 2			**3.000,00**	

Firmante:
10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
24.- Determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	5.268,67	0,00	5.268,67	0,00	5.268,67	0,00	5.268,67	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	0,00	1.000,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00		0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00		0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00		0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Técnico educativo	45.000,00	1	5,00%	2.250,00
Orientadores EOEP	42.000,00	3	2,00%	2.520,00
Administrativo	24.933,73	1	2,00%	498,67
TOTAL CAPÍTULO 1				**5.268,67**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F	0,00	0,00%	0,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

NUEVOS COSTES PREVISTOS 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar	
Publicación y difusión de los nuevos instrumentos de evaluación	1.000,00	100,00%	1.000,00	Sólo en 2018
TOTAL CAPÍTULO 2			**1.000,00**	

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017		2018		2019		2020	
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	3.650,72	0,00	3.650,72		3.650,72		3.650,72	
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	328,27	0,00	328,27		328,27		328,27	
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00						
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00						
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00						

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Jefe de Servicio de Atención a la Diversidad	60.923,82	1	1,00%	609,24
Técnico gestión (Grupo A1/A)	54.214,51	1	1,00%	542,15
Técnico educativo	45.000,00	1	5,00%	2.250,00
Administrativo	24.933,73	1	1,00%	249,34
TOTAL CAPÍTULO 1				**3.650,72**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/34363	158.270,00	0,10%	158,27
Programa 422F/45169	170.000,00	0,10%	170,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**328,27**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
			0,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	73.094,10	5.894,46	78.988,56		78.988,56		78.988,56	
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	328,27	0,00	328,27		328,27		328,27	
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00						
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00						
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00						

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Jefe de Servicio de Atención a la Diversidad	60.923,82	1	0,20%	121,85
Asesor Jurídico	54.721,17	1	1,00%	547,21
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	39.296,42	12	15,00%	70.733,56
Técnico gestión (Grupo A1/A)	54.214,51	1	1,00%	542,15
Técnico educativo	45.000,00	2	1,00%	900,00
Administrativo	24.933,73	1	1,00%	249,34
TOTAL CAPÍTULO 1				**73.094,10**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/34363	158.270,00	0,10%	158,27
Programa 422F/45169	170.000,00	0,10%	170,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**328,27**

NUEVOS COSTES PREVISTOS 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	39.296,42	1	15,00%	5.894,46
TOTAL CAPÍTULO 1				

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
			0,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	AÑO 2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las EERR en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Admón Local y Regional.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	0,00	1.241,92	1.241,92	0,00	1.241,92	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

AÑO 2017

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
			0,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

NUEVOS COSTES PREVISTOS 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
421D/2700 -Actividades de Formación CPR	827.948,00	0,15%	1.241,92
TOTAL CAPÍTULO 2			**1.241,92**

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017		2018		2019		2020	
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	978,00	0,00	2.455,50	0,00	2.455,50		2.445,50	
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	76,65	0,00	76,65	0,00	76,65	0,00	76,65	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

AÑO 2017

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Orientadores	42.000,00	13	0,10%	546,00
Profesores Técnico de Servicios a la Comunidad	38.000,00	4	0,10%	152,00
Maestros de audición y lenguaje	38.000,00	4	0,10%	152,00
Fisioterapeutas	32.000,00	4	0,10%	128,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**978,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/34363	383.253,00	0,02%	76,65
TOTAL CAPÍTULO 2			**76,65**

COSTES YA PREVISTOS EN PRESUPUESTOS DE 2018 en adelante

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Orientadores	42.000,00	13	0,15%	819,00
Profesores Técnico de Servicios a la Comunidad	38.000,00	4	0,15%	228,00
Maestros de audición y lenguaje	38.000,00	4	0,15%	228,00
Fisioterapeutas	32.000,00	4	0,15%	192,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**1.467,00**

Los mismos profesionales de 2017dedicarán a este objetivo un 0,05% más de su tiempo. No es nueva contratación.

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
TOTAL CAPÍTULO 2			

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA

Propuesta de la Comisión Técnica Interdepartamental
(27- enero - 2017)
Revisada (14 – junio – 2017)

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

ÍNDICE

Participantes 5
Introducción 12
Justificación 12
Elaboración 15

Análisis de situación 16
Epidemiología 17
Información 23
Prevención, detección precoz y diagnóstico 29
Atención sanitaria 35
Recursos terapéuticos 39
Educación 48
Servicios sociales 52
Coordinación socio-sanitaria 57
Formación 64
Investigación 67

Líneas estratégicas 76
Epidemiología 76
Información 81
Prevención, detección precoz y diagnóstico 84
Atención sanitaria 92
Recursos terapéuticos 98
Educación 107
Servicios sociales 116
Coordinación socio-sanitaria 127
Formación 132
Investigación 137

Seguimiento y evaluación 141
Bibliografía 145
Abreviaturas 157

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

PARTICIPANTES

Comisión Técnica de Trabajo

Directora General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Grupos de Trabajo

Información y Epidemiología

A. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad (coordinador).

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Prevención, detección precoz y diagnóstico

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad (coordinadora).

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Atención sanitaria

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad (coordinador).

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Directora General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Salcedo Cánovas, César. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Recursos terapéuticos

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad (coordinador).

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Pastor Cano, Josep. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

Educación

Elena. Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades (coordinadora).

Facultad de Educación. Universidad de Murcia.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación y Universidades.

Facultad de Enfermería. Universidad de Murcia.

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación y Universidades.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

Dirección General Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicios sociales

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades (coordinador).

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicios Sociales. Ayuntamiento de Cartagena.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Consuelo. Bienestar Social. Ayuntamiento de Murcia.

ª. Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Centro Municipal de Servicios Sociales de Yecla.

Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Coordinación socio – sanitaria

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad (coordinadora).

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Formación

Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud (Coordinador).

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicios Sociales. Ayuntamiento de Cartagena.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

ª. Federación Española de Enfermedades Raras.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

A. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Investigación

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad (coordinador).

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

Fundación para la Formación y la Investigación Sanitarias de la Región de Murcia. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

INTRODUCCIÓN

JUSTIFICACIÓN

En el ámbito europeo, el Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes (1999-2003), supuso el punto de partida para la adopción de medidas en torno a estas patologías, una de cuyas primeras actuaciones fue el desarrollo de un reglamento sobre medicamentos huérfanos. Posteriormente, la Unión Europea (UE) ha continuado trabajando en este ámbito, estableciendo objetivos y áreas prioritarias de actuación o recomendaciones para los Estados miembros.

Uno de los principales problemas de las enfermedades raras (ER) es la dificultad de encontrar un tratamiento adecuado y fármacos eficaces para la mayoría de estas enfermedades con tan poca prevalencia. El coste de desarrollo de un medicamento es elevado y prolongado en el tiempo. Por ello, la aprobación del Reglamento del Parlamento Europeo en 1999 sobre medicamentos huérfanos permitió definir el término de Medicamento Huérfano (MH), como aquel destinado a la prevención, diagnóstico o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que no afecte a más de 5/10.000 individuos, y que sea difícil comercializarlo por falta de perspectivas de venta una vez en el mercado. La aprobación de este Reglamento, que tiene por objeto establecer incentivos para el desarrollo y la comercialización de estos medicamentos, ha supuesto un avance en términos terapéuticos.

En 2006 se publicó en España normativa que, sin ser específica para las enfermedades raras, sí que tiene especial repercusión en ellas: la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia, regula las condiciones básicas que garantizan la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo de la ciudadanía a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, mediante la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.

Dentro del sector sanitario, se incluye a las enfermedades raras como una prestación de carácter universal dentro de la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud (Real Decreto 1030/2006). Al mismo tiempo, se establece el procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud (Real Decreto 1302/2006). Ello hace que las enfermedades raras figuren entre las patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realiza mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, en centros, servicios o unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud y que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención. Todo ello sin dejar de contemplar la atención continuada del paciente en el/los centro/s sanitarios que le correspondan por proximidad.

En Abril del 2006 la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) presentó una Ponencia en el Senado sobre Análisis y propuestas desde los afectados “Plan de Acción para las Enfermedades Raras”, comprometiendo a los grupos parlamentarios y a los miembros de la Ponencia a poner en marcha un Plan Nacional de Enfermedades Raras, que favoreciera la creación de centros de referencia y el acceso a los medicamentos huérfanos, entre otras medidas. En febrero del 2007 por Acuerdo del Pleno del Senado se aprobó el Informe de la Ponencia que realizó un estudio para analizar la situación de los pacientes con enfermedades raras. Dicho estudio estaba especialmente centrado en las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyeran a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida.

Siguiendo la línea de trabajo iniciada en 1999 en Europa, en el año 2008 se puso en marcha el Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales de enfermedades raras (EUROPLAN), con el que se trata de proporcionar a los Estados miembros herramientas para el desarrollo de planes o estrategias para el abordaje de las enfermedades raras englobadas en un marco común europeo.

En 2009 se aprobó la primera Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS). En ella se contemplaban una serie de líneas estratégicas, objetivos y recomendaciones, que contribuyeran a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y de la atención sanitaria. Este documento base constituyó un instrumento para la puesta en marcha de acciones en función de los recursos disponibles y en el ámbito de las competencias de las Comunidades Autónomas. Los objetivos y recomendaciones de la estrategia fueron redefinidos en 2014 a la luz de los

nuevos conocimientos y los datos aportados en el seguimiento y evaluación del primer documento base.

En la Región de Murcia, desde el año 2009 se viene trabajando en este ámbito. Primero con la creación de un registro específico de ER que permitiera estimar la magnitud y complejidad de las enfermedades raras como problema de salud pública, y posteriormente, recogiendo las recomendaciones de la Estrategia Nacional (2009) en el Plan de Salud 2010-2015 mediante objetivos y actuaciones para mejorar el conocimiento sobre las enfermedades raras y la calidad de vida de los afectados.

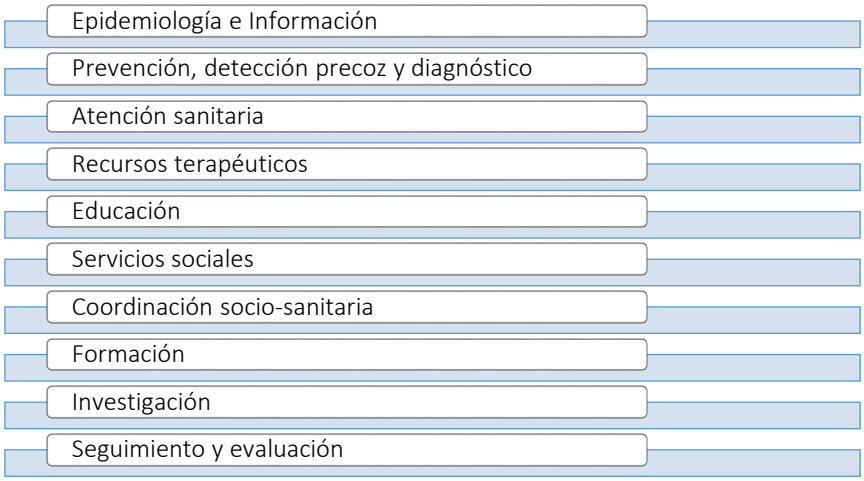
Finalmente en Julio de 2015 la Asamblea Regional aprobó en pleno una moción por la cual se encargó a la Consejería de Sanidad impulsar la elaboración de un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras (PIER). Para ello, en septiembre de 2015, el Consejo de Gobierno acordó la creación de una Comisión Técnica de Trabajo integrada por representantes de las Consejerías de Sanidad, Educación y Universidades y de Familia e Igualdad de Oportunidades, con el objetivo de elaborar dicho plan a partir de la adaptación de las líneas de trabajo recomendadas en la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

Este documento recoge dicho plan y es el resultado del trabajo realizado por los profesionales de las consejerías de Educación y Universidades, de Familia e igualdad de Oportunidades y de Sanidad, así como de las asociaciones de afectados y las entidades locales. Incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

ELABORACIÓN

Las medidas contempladas en el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se estructuran en diez líneas estratégicas, acordadas en el seno de la Comisión Técnica, siguiendo las marcadas por la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en su última revisión de 2014. Abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes. Para cada una de las líneas se ha constituido un grupo de trabajo, integrado por expertos en enfermedades raras procedentes de los ámbitos asistencial, educativo, social y asociativo. Cada grupo de trabajo ha contado con un coordinador que se ha integrado en la Comisión Técnica.

Líneas estratégicas



Los grupos de trabajo han realizado un análisis de cada una de las líneas, que ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Estas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos. Para cada actuación, se señala el principal órgano responsable de llevarla a cabo (sin que ello signifique la exclusión del concurso de otros), y se establecen los indicadores de seguimiento y de evaluación. También se han identificado los recursos necesarios para las actuaciones y los plazos estimados para realizarlas.

ANÁLISIS DE SITUACIÓN

No consta, a nivel mundial, una única definición aceptada de enfermedad rara. La Unión Europea (UE) define a las enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes, como aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el 'Programa de Acción Comunitaria sobre enfermedades raras 1999-2003' y es utilizada también por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como la gran mayoría de los estados miembros. No obstante, la Comisión Europea estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes.

Pese a no existir una definición precisa, estas enfermedades presentan características comunes que, más allá de los criterios cuantitativos, nos aproximan a un concepto más cualitativo de enfermedad rara. Así, salvo determinadas excepciones, la mayoría de ellas son de origen desconocido, carecen de tratamientos efectivos disponibles, comienzan a manifestarse a cualquier edad, aunque la mayoría lo hacen en la edad pediátrica, y presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas en función del grado de afectación y de su evolución. Todo ello marca el carácter crónico y generalmente grave de la mayoría, que acarrea una considerable carga de enfermedad y menoscabo de la calidad de vida de los afectados.

Teniendo en cuenta estas características se plantea un abordaje conjunto de las enfermedades raras, ya que los problemas derivados de las mismas también podrían tener un denominador común. Así, las personas afectadas generalmente tienen serias dificultades diagnósticas y de seguimiento clínico, así como de inserción social. Hay pocos datos epidemiológicos para poner de relieve su importancia, y se plantean dificultades en la investigación debido a la baja prevalencia. Todo ello, puede conducir a que no se beneficien de los recursos y servicios sanitarios que necesitan.

EPIDEMIOLOGÍA

Aunque se trata de enfermedades minoritarias de forma aislada, en su conjunto las 6.000 - 8.000 enfermedades raras afectan aproximadamente al 6-8% de la población. Es decir, existen entre 27 y 36 millones de personas afectadas en la Unión Europea, en España entre 2,5 y 3 millones y entre 88.000 y 117.000 en la Región de Murcia. Entre estas enfermedades, el 80% son de origen genético y la mayoría se inicia en la edad pediátrica, con un pronóstico vital escaso en el 50% de los casos. En conjunto, el 65% de las patologías son graves, altamente incapacitantes, afectan a la autonomía de la persona paciente e implican un déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos.

Pese a estas cifras aproximadas, las enfermedades raras conforman un conglomerado en el que se entremezclan enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje. La diversidad de las mismas en términos diagnósticos, de presentación clínica, de evolución natural hace que sea difícil diseñar sistemas de vigilancia adecuados para conocer de manera precisa el número de personas afectadas y evolución de las enfermedades raras. Su complejidad viene dada por:

- La dificultad para encuadrar una enfermedad bajo la denominación de enfermedad rara, dada la escasa información existente, que no ha permitido hasta la fecha disponer de una relación consensuada de enfermedades de ámbito europeo.

- La baja frecuencia relativa de esas enfermedades ha hecho que históricamente se haya pospuesto el desarrollo de sistemas de información sanitaria adecuados. La agrupación de estas enfermedades bajo un mismo marco conceptual ha puesto de relevancia esta necesidad, pero ha obligado a desarrollar nuevos métodos de búsqueda activa de casos en numerosas fuentes y en diferentes ámbitos (asistencial, servicios sociales,…) y la integración de toda esta información.

- Adicionalmente, los indicadores epidemiológicos clásicos de incidencia y prevalencia no resultan tan apropiados para poner de relevancia estas enfermedades, siendo imprescindible complementar esta información con otros indicadores centrados en las consecuencias de las enfermedades (mortalidad, discapacidad, calidad de vida), más que en su frecuencia.

Sin embargo, disponer de esta información es la base para poner de relieve su importancia, una adecuada planificación de recursos y el diseño de programas de promoción y protección para la salud, detección precoz, etc. En definitiva para orientar la toma de decisiones técnicas y políticas.

En España, el primer proyecto para el estudio de estas enfermedades fue la Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras (REpIER), en la que participaron 16 grupos pertenecientes a 11 Comunidades Autónomas (CCAA). Fruto de este trabajo se consensuó una definición de enfermedad rara de uso común, un listado de ellas y se realizó una primera aproximación a su epidemiología en nuestro país, empleando el Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria (CMBD-AH). Este análisis se publicó en el Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003, que proporcionaba una estimación de su prevalencia en nuestro país, y que mostró patrones espaciales diversos en 8 de los 44 grupos de enfermedades raras.

En el año 2005 se creó el “Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras” dependiente del IIER (Instituto de Enfermedades Raras), tomando como base el esfuerzo desarrollado en la red REpIER. En 2011, fruto de la adhesión del IIER al Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), se creó la Red Nacional de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR) en la que colaboran todas las Comunidades Autónomas, las organizaciones de pacientes como FEDER, la industria farmacéutica, las empresas biotecnológicas, redes de investigación y varias sociedades científicas. La creación de esta Red queda recogida a su vez en la Estrategia de Enfermedades Raras del SNS, que recomienda a las CCAA que desarrollen sus propios Registros. Posteriormente se creó el Registro Estatal de Enfermedades Raras integrado en el Sistema de Información Sanitaria del Sistema Nacional de Salud, con la finalidad de proporcionar información epidemiológica de utilidad para la planificación, gestión y la evaluación de las actividades en el ámbito de estas enfermedades.

En la Región de Murcia, la Consejería de Sanidad y Política Social, inició en 2008 una línea de trabajo sobre ER, para conocer la situación de estas patologías. Como resultado, se publicaron una serie de trabajos sobre ER a partir de la información disponible en el Registro Regional del CMBD-AH y se creó el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras (SIER). Posteriormente el SIER ha incorporado otras fuentes de diferentes ámbitos (sanitario, servicios sociales) y se ha desarrollado la normativa que regula su funcionamiento, así como su gestión. Se trata de un registro de base poblacional orientado a integrar toda la información disponible en diversas fuentes sobre las personas con alguna enfermedad rara, con la finalidad de favorecer el estudio de estas enfermedades, mediante el análisis de sus determinantes o causas, incidencia, prevalencia, evolución y la actividad asistencial.

Según la última información publicada, el número de personas registradas en SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 88.583, de las cuales 87.310 (98,6%) eran residentes en la Región de Murcia. Del total de personas registradas, 22.335 habían fallecido con anterioridad a esa fecha (25,2%), siendo el número de personas vivas residentes en la Región de Murcia hasta esa fecha de 65.125, que corresponde a un 4,4% de la población. El número de casos fue de 75.570, que supone una prevalencia global de 515,2 casos por 10.000 habitantes, con tasas similares en mujeres (516,1) y hombres (513,6). El mayor número de casos corresponde al grupo de 5 a 9 años para los hombres, y al grupo de 75 a 79 años entre las mujeres; mientras que las prevalencias más elevadas se registran en los grupos de edad avanzada en ambos sexos. Las anomalías congénitas suponen el 25% de los casos, y el segundo grupo que genera mayor número de casos es el de las enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y de la inmunidad (15,5% del total).

Uno de los ejes prioritarios de desarrollo del SIER es asegurar una representatividad poblacional, motivo por el cual incorpora un gran número de fuentes de información (42 en 2014), la mayoría de origen hospitalario. Pese a esto, todavía existe margen de mejora en su cobertura, mediante la incorporación de nuevas fuentes de origen hospitalario (unidades clínicas de especial interés no integradas) y sobre todo de origen extra hospitalario (atención primaria, etc.), ya que existen entidades clínicas que generalmente no originan ingresos atribuibles a la propia enfermedad (p.ej. esclerosis múltiple, autismo, etc.).

Anualmente, el SIER procesa alrededor de 30.000 informes normalizados, en algo menos de la mitad de ellos se identifican personas posiblemente afectadas por

enfermedades raras no registradas previamente y el resto de informes completa la información de pacientes o enfermedades preexistentes. Tras un proceso de validación, para cada persona registrada se confirman o descartan una serie de diagnósticos procedentes de las diferentes fuentes que pueden constituir por si mismos una enfermedad rara o bien agruparse para conformar síndromes específicos. En la actualidad el proceso de validación es muy exhaustivo y se efectúa principalmente mediante revisión manual de la historia clínica de cada paciente, lo que repercute en la celeridad del análisis de la información.

En cualquier caso, el desarrollo de los registros de ER es reciente y apenas existen datos publicados acerca de la prevalencia global de las ER. Además, su comparabilidad es limitada dada la variabilidad en las patologías incluidas en cada uno de ellos por la carencia de un estándar internacional general y, en particular, de un listado común de patologías. Son muy numerosas las organizaciones dedicadas al diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras que, de manera unánime, recomiendan “un sistema de clasificación universal”. Entre tanto, muchas de ellas han diseñado una clasificación propia con la que analizan esta problemática.

Dado el avance del SIER y según los análisis realizados hasta el momento, la lista de códigos CIE (Clasificación Internacional de Enfermedades) empleada en la actualidad resulta limitante. El Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea, formuló en 2014 una serie de recomendaciones para mejorar la codificación en los sistemas de información sanitaria. Entre ellas contempló la promoción de los códigos de Orpha dentro del proceso de desarrollo de la CIE11 de la OMS, que permitiera una transición entre ambos sistemas de clasificación. El SIER contempla los códigos ORPHA en su sistema, y estará en disposición de adaptarse con mayor facilidad en el futuro proceso de adaptación a la CIE-11.

Pese a la exhaustividad de los procesos de validación antes citados, la propia definición de “Enfermedad Rara”, que actualmente responde a una selección de códigos de la CIE, resta especificidad a la información proporcionada en los análisis. Sin dejar de contemplar los acuerdos para la integración con el Registro Nacional de enfermedades raras, disponer de una lista reducida de enfermedades con la que trabajar permitirá proporcionar información de mayor utilidad para la asistencia sanitaria y para los propios afectados.

Por todo ello, el desarrollo del SIER debe centrarse en incrementar su representatividad y exhaustividad, mejorar la calidad y celeridad de los procesos de validación, mejorar el análisis de la información contenida y poner en marcha herramientas de evaluación de la calidad de vida de los afectados, ya que este es el fin último con el que fue creado el registro.

Por otra parte, existen otros registros poblacionales de larga trayectoria no específicos de ER, dentro de los cuales se contempla la recogida y procesamiento de información sobre dichas enfermedades. Estos son el Registro de Cáncer y el Registro de Mortalidad de la Dirección General de Salud Pública, adscritos al Servicio de Epidemiología. La información contenida en ellos completa el panorama sobre la epidemiología de las enfermedades raras en la Región de Murcia.

El Registro de Cáncer de la Región de Murcia es un registro de base poblacional que recoge de forma sistemática y continuada todos los casos incidentes de cáncer diagnosticados en residentes de la Región de Murcia desde 1981. La Región de Murcia participa en el proyecto sobre vigilancia de tumores malignos raros (TMR) en Europa (proyecto RARECARE) a través del Registro de Cáncer. Las estimaciones en Europa procedentes de este proyecto apuntan a una incidencia de TMR de 108/100.000 habitantes, con más de 500.000 casos nuevos diagnosticados cada año, que suponen el 22% de todos los tumores malignos. La supervivencia es menor del 50%, por debajo de la supervivencia global los tumores malignos (65%).

La definición de tumor maligno raro más ampliamente aceptada es la establecida por RARECARE, que incluye a los que tienen una incidencia bruta media anual inferior a 6 casos por 100.000 habitantes. En cambio, utilizando este punto de corte hay que tener en cuenta otros criterios como la localización anatómica, el tipo histológico o variables sociodemográficas, como la edad o el sexo. Un tumor puede ser frecuente pero raro en un grupo de edad determinado (p.ej. cáncer de próstata en varones menores de 50 años), o en un sexo determinado (p.ej. cáncer de laringe en mujeres). Al aplicar los criterios de localización anatómica y sexo de REpIER a los datos de incidencia del período 2003-2007 del Registro de Cáncer, se concluye que 35 localizaciones podrían considerarse TMR en hombres y 39 en mujeres (incidencia <6x100.000 hab.). Además, establecer este umbral plantea el problema de que los tumores con incidencia alrededor de 5/100.000 en unos periodos se podrían considerar TMR y en otros no.

En la aplicación de los listados desarrollados por el proyecto RARECARE los tumores se definen según tres niveles de especificidad (capas) y la combinación de criterio morfológico y topográfico. Creando un sistema de codificación que haga referencia a las tres capas y alcanzando un acuerdo sobre los tumores malignos raros a incluir en la información epidemiológica procedente del Registro de Cáncer se podría monitorizar de forma continua la incidencia y supervivencia de los TMR en la Región de Murcia.

La información publicada sobre la mortalidad por ER en España es también escasa, no existiendo hasta la fecha un análisis conjunto a nivel estatal ni a partir del Registro de Mortalidad de la Región de Murcia. Se ha estimado la mortalidad causada por enfermedades raras en algunas CCAA, siendo los periodos de evaluación diferentes, y el listado de enfermedades incluidas para el cómputo global no comparable. Teniendo en cuenta que además puede existir una distribución geográfica diferencial de factores etiológicos es difícil extraer una imagen general de la mortalidad por las enfermedades raras.

De nuevo, el principal problema para el estudio de la mortalidad de las enfermedades raras es disponer de un listado consensuado de causas de muerte que contemplen dichas enfermedades, establecer una correspondencia con la CIE-10 morfológica, topográfica y validar dicha correspondencia. En España está disponible una versión propia de abril de 2015 que incluye 1.326 entidades de casi todas las grandes causas de muerte, excepto en enfermedades infecciosas y parasitarias, neoplasias, patologías del embarazo, parto y puerperio en mujeres, y afecciones perinatales del nacido.

Además se deben seleccionar indicadores de frecuencia absoluta y relativa de mortalidad adecuados para el estudio de las ER, teniendo en cuenta su caracterización y comparación poblacional, así como su marco etario por afectar potencial y principalmente a los grupos de edad infanto-juveniles.

INFORMACIÓN

Hasta hace poco tiempo, la baja frecuencia de estas enfermedades había ocasionado la invisibilidad de las mismas, o incluso ciertos problemas de inserción social y estigma. Como consecuencia de ello apenas se disponía de información elaborada para un abordaje en los diferentes ámbitos (asistencial, educativo, de inserción social o laboral, familiar) que a su vez fuera coherente y promoviera un abordaje integral.

Sin embargo, la elevada complejidad y afectación en la calidad y esperanza de vida de aquellos que las padecen, han hecho que en los últimos años se tome conciencia del importante problema de salud pública que constituye. Las asociaciones de afectados, FEDER a nivel nacional y EURORDIS a nivel europeo, han jugado un papel clave en este proceso. Como consecuencia se han puesto en marcha distintas iniciativas que, desde los diferentes ámbitos, buscan mejorar la respuesta actual a este problema mediante actuaciones coordinadas.

Como punto de partida, el acceso a la mejor información disponible sobre las diferentes enfermedades, su diagnóstico, el mejor abordaje terapéutico o los recursos educativos, laborales y sociales que están a disposición mejorarían la atención integral de los afectados y sus familiares. Es deseable por tanto que las administraciones públicas ofrezcan información y orienten a los pacientes y sus familiares, de forma sistemática y no a demanda del afectado.

En el actual marco de la “Sociedad de la Información” las tecnologías (especialmente internet) facilitan enormemente la creación, distribución y adquisición de la información. El libre acceso a la misma consigue salvar numerosas barreras, especialmente relevantes en el caso de los afectados por enfermedades raras, y puede facilitar a afectados y familiares información preliminar sobre aspectos de la enfermedad y los recursos que pueden ser útiles de una manera más rápida, igualitaria y justa. De la misma manera, la disponibilidad en la red de esta información para los profesionales de las administraciones que trabajan al servicio de los afectados puede facilitar la coordinación entre ellos y ampliar los recursos ofrecidos. Para conseguir estos objetivos es esencial elaborar y actualizar guías de servicios, recursos y procedimientos, y ponerlas a disposición de los profesionales y ciudadanos en la red de forma accesible y comprensible.

Una de las mayores iniciativas internacionales y de mayor utilidad en el ámbito de las enfermedades raras es ORPHANET. Esta es una base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos, que da acceso a listados de ER e información sobre las mismas, de medicamentos huérfanos y un directorio de centros de referencia, laboratorios, proyectos de investigación, registros, redes, plataformas y asociaciones de pacientes de los 37 países miembros. Además ofrece diferentes servicios, entre ellos, una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas), boletines (Orphanews Europe), informes y estudios temáticos. Los portales nacionales, acceden al portal internacional e incluyen información de relevancia a nivel nacional.

En España, en el año 2002 el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) creó el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas, que incluyó al Grupo de Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Este centro dispone de servicios de información sobre teratógenos: uno dirigido a los profesionales médicos (SITTE-Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos) y otro para la población general (SITE-Servicio de Información Telefónica para la Embarazada). La Región de Murcia es una de las 3 CCAA que colabora con aportación económica con el ECEMC para que las mujeres embarazadas y los profesionales de la Región puedan beneficiarse de la información sobre teratógenos. También pone a disposición de la población unas hojas informativas (PROPOSITUS), sobre aspectos relevantes y actualizados para la prevención de defectos congénitos.

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) publicó en 2004 la “Guía de enfermedades raras: un enfoque práctico”, que proporciona información sobre unas 400 ER, sus aspectos clínicos y los recursos terapéuticos y sociales disponibles, así como aspectos relacionados con la discapacidad y recursos para la ayuda mutua.

En la Región de Murcia se dispone de Planes y Programas de promoción de la salud (Plan Integral de Atención a la Mujer o PIAM, Programa de Atención al Niño y al Adolescente o PANA) que, sin ser específicos de las enfermedades raras, contemplan actividades de prevención y diagnóstico precoz de las mismas. Dichos planes se encuentran disponibles en la Web de murciasalud. Otros recursos asistenciales (Unidad de Genética Médica, Centro de Bioquímica y Genética Clínica, Centros de Referencia Estatal para el diagnóstico o tratamiento de ER, unidades clínicas con experiencia en el diagnóstico y seguimiento de algunas ER) o son de difícil acceso o no se encuentran disponibles en la Web de Murcia salud.

En relación a los recursos terapéuticos, la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) tiene, entre otras funciones, la de garantizar el acceso equitativo a los tratamientos, que en este caso incluye tratamientos complejos, de uso compasivo, terapias avanzadas y medicamentos huérfanos, existiendo dentro de la comisión un grupo de trabajo de medicamentos huérfanos específico. La página web de la CRFT pone a disposición del público informes de posicionamiento terapéutico, pudiendo ampliarse esta información pública con otros contenidos de interés para los afectados, como los procedimientos para acceder a determinados tratamientos.

Por otro lado, la Región de Murcia ha sido pionera en poner a disposición de los afectados por errores innatos del metabolismo (EIM) de especial seguimiento, procedimientos y ayudas económicas para la dispensación de alimentos de difícil adquisición, que son considerados como tratamientos dietoterapéuticos para estas enfermedades. Los procedimientos para la solicitud de ayudas del Servicio Murciano de Salud para estos tratamientos, y otros disponibles, como las ayudas para la adquisición de productos ortoprotésicos, se encuentran accesibles en la sección de personas con discapacidad de la web de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, pudiendo estar disponibles en la web también desde el ámbito sanitario.

En definitiva, es posible mejorar la visibilidad de la información sobre los recursos sanitarios disponibles para las personas con ER en la Región a través la Web de la Consejería de Sanidad, unificando los contenidos relacionados directa o indirectamente con ellas. De la misma manera, para los profesionales sanitarios estos contenidos, u otros más específicos de ER, se encuentran disponibles pero también dispersos en la Página web interna del Servicio Murciano de Salud (SoMoS+). Estos aspectos pueden contemplarse en los procesos de remodelación de dichas páginas.

Aunque las enfermedades raras pueden manifestarse a cualquier edad, la mayoría de ellas comienzan a debutar durante la edad pediátrica, por lo que repercuten directamente en su educación. En la Región de Murcia, el número de casos de en edad escolar con enfermedades raras registradas en el SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 15.599, de los cuales 546 tenían una discapacidad reconocida oficialmente. Dichas enfermedades pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales que deben ser cubiertas.

El alumnado con ER que requiera de determinados apoyos y atenciones educativas específicas, se considera, en el marco normativo actual, como alumnado con

necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales. Si de dicha enfermedad se deriva además una discapacidad o trastorno grave de conducta, sería considerado como alumno con necesidades educativas especiales. El personal del centro educativo, junto con los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica identifica las necesidades de apoyo para su adecuada escolarización en centros ordinarios y proponen las adaptaciones curriculares específicas si es preciso.

Para aquellos alumnos con largos periodos de hospitalización y convalecencia en domicilio, como es el caso de los niños con una ER, la atención educativa es prestada por el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria (EAEHD).

Pese a todo lo expuesto, la mayoría de las dificultades con las que el niño afectado por una enfermedad rara se encuentra, no dependen tanto de la propia enfermedad ni de su rendimiento académico como de las consecuencias sociales que se derivan de ellas. La Consejería de Educación, Formación y Empleo dispone de normativa, información y recursos desarrollados para la atención a la diversidad, incluyendo aspectos de sensibilización de la comunidad educativa que fomenten el respeto a las diferencias, la tolerancia, la dignidad de todas las personas y la igualdad de oportunidades.

La información y los recursos asociados relacionados con estos aspectos se pueden encontrar en las páginas web de atención a la diversidad de la Consejería de Educación y de la Universidad de Murcia. Aunque no son exclusivas para las enfermedades raras son de gran utilidad, para los afectados, sus familias y los profesionales. Por consiguiente, en el ámbito educativo la disponibilidad de información y recursos para los niños con ER, se encuentra estructurada y accesible, de manera que puede ser ofertada a las familias cuando sea necesario.

Obtener y mantener un puesto adecuado de trabajo es un aspecto esencial para la inserción social de las personas adultas con ER y, por extensión, para el fomento de su autonomía y nivel de autorrealización personal. Teniendo en cuenta que en la Región, según últimos los datos aportados por el SIER, una de cada tres personas afectadas presentan algún grado discapacidad reconocido, resulta especialmente importante tener acceso a los recursos y medidas orientadas al fomento del empleo de las personas que presentan dificultades. En la legislación española se contemplan medidas generales para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad. En la Región de Murcia, la Consejería de Desarrollo Económico, Turismo

y Empleo dispone de servicios de orientación laboral, y promueve medidas de fomento para el empleo ordinario o en centros especiales, entre otros servicios y prestaciones.

No obstante, es posible mejorar el acceso a la información sobre estos recursos y los procedimientos de solicitud tanto a los profesionales de diferentes ámbitos (educativo, social, sanitario) como a los afectados por ER que presenten alguna discapacidad. Es especialmente importante mantener actualizados a los profesionales de las oficinas de empleo sobre los recursos específicos para las personas con discapacidad. Todo ello es posible mejorando la visibilidad de los mismos y la adaptación de los contenidos para facilitar su comprensión. En el área para personas con discapacidad de la página web de comunidad autónoma se concentra una buena parte de esta información, sin ser ésta una página de referencia para la búsqueda de empleo.

El alto grado de discapacidad o dependencia provocado por las enfermedades raras, su complejidad y su curso crónico, ocasionan un deterioro de la calidad de vida de los afectados y sus familias que deben recibir el soporte adecuado desde los servicios sociales. Así, la simple sospecha de una de estas enfermedades en un recién nacido y hasta la edad de 6 años debería poner en marcha los mecanismos de coordinación inter-institucionales precisos para ofertar desde el primer momento una atención temprana de calidad, integral y gratuita. También se deben facilitar desde los servicios sociales recursos y ayudas para la correcta atención en el domicilio y el necesario respiro familiar, los medios de soporte u otras ayudas que no puedan ser cubiertas por los centros educativos y que faciliten la adaptación e integración del niño en el centro, y otras que promuevan el mantenimiento del máximo nivel de autonomía en posteriores etapas de la vida. Entre estas últimas figura la capacitación psicosocial de las personas afectadas, con el fin de conseguir el máximo desarrollo de sus capacidades personales y laborales para mejorar sus posibilidades de integración social.

Los Centros de Servicios Sociales de las Entidades Locales son la puerta de entrada al sistema de servicios sociales en la Región de Murcia. Esta estructura de primer nivel se dirige a la población general y ofrece la primera orientación y valoración, derivando a los servicios sociales especializados si fuera necesario. Además de la información aportada por estos centros, las web del Instituto Murciano de Acción Social (IMAS) y de la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades recogen diversa información de interés sobre recursos sociales para personas con discapacidad y los procedimientos de solicitud. No obstante, estos contenidos web, de interés para las personas afectadas por una enfermedad rara, pueden están en ocasiones dispersos, duplicados, o con

diferentes niveles de actualización. Así, su accesibilidad puede entrañar cierta dificultad para las personas con discapacidad.

Por otro lado, el Servicio de Orientación e Información (SIO) de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) proporciona información actualizada sobre la sintomatología de las enfermedades, recursos y especialistas específicamente dirigidos a este colectivo y facilita el contacto e intercambio de experiencias entre personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías.

Además, desde el ámbito asociativo se han promovido diversos estudios en España que identifican los recursos existentes y las necesidades aún pendientes de cubrir. Así, los estudios ENSERio de 2009 (“Estudio sobre situación de las Necesidades Socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España”) y de 2012 (“Por un modelo sanitario para la atención a las personas con enfermedades raras en las Comunidades Autónomas”) aportan la visión de las experiencias y expectativas de los propios afectados. Otros trabajos realizados en 2012 se centran en aspectos asistenciales, como son el “Mapa de Recursos Sanitarios para la atención a las Enfermedades Neuromusculares” y “Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid” realizado por el IIER y promovido entre otras entidades también por FEDER.

Gracias al intenso movimiento asociativo generado y al fructífero trabajo colaborativo de varias asociaciones de afectados, la Región de Murcia se ha convertido en referente en la atención a las personas con una enfermedad rara no sólo en su territorio, sino también a nivel nacional e internacional. Así, miembros de diferentes asociaciones participan en foros de debate y mesas de diversos ámbitos (científico, político, etc.), así como en grupos de trabajo y en la elaboración de propuestas, material y documentación de gran valor para instituciones y afectados. De esta manera, por ejemplo, se ha conseguido proporcionar un marco formativo internacional a través de la realización del encuentro de familias y del congreso de enfermedades raras que se celebra anualmente.

También a través del movimiento asociativo se han inaugurado diversos centros de atención integral y Servicios de Información y Orientación a familias y personas con una enfermedad rara en la Región de Murcia, que en muchas ocasiones son el referente para afectados e instituciones. Muchos de estos centros forman parte de la red de servicios sociales a través de convenios y conciertos con las administraciones.

PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO

La Organización Mundial de la Salud establece tres niveles de prevención para las enfermedades: 1) primaria, que evita la adquisición de la enfermedad; 2) secundaria, para detectar la enfermedad en estadios precoces y establecer medidas que pueden impedir su progresión y 3) terciaria que comprende medidas de tratamiento y rehabilitación para ralentizar su progresión y la aparición o el agravamiento de complicaciones y secuelas, intentando mejorar la calidad de vida. Un cuarto nivel de prevención hace referencia a aquellas actividades sanitarias que atenúan o evitan las consecuencias de las intervenciones innecesarias o excesivas del sistema sanitario.

En el ámbito de las enfermedades raras, las más frecuentes son las de origen genético y son pocas las que permiten una prevención de la exposición externa a factores cuya asociación a la aparición de estas enfermedades haya quedado demostrada. En estos casos la prevención primaria se lleva a cabo promoviendo hábitos saludables en la población (evitando la exposición a teratógenos conocidos, como el alcohol, drogas, infecciones, agentes ambientales,…), junto con la atención a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses de la gestación, para evitar la exposición a dichos riesgos, así como el adecuado control de la toma de fármacos y manejo de enfermedades crónicas.

El Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia (CFVRM) tiene asignadas entre sus funciones la difusión de información relacionada con los posibles efectos de los medicamentos administrados en el embarazo, o sus perfiles de seguridad. Además desarrolla el programa de notificación de Reacciones Adversas a Medicamentos (RAM), integrando de manera continuada información para la supervisión de medicamentos o para la realización de estudios que evalúen su seguridad. En relación a las enfermedades raras, resulta especialmente útil vigilar eventos relacionados con medicamentos que aparecen con una baja frecuencia o que afectan a poblaciones especiales (embarazas, recién nacidos,…), retroalimentando así la información generada para la prevención primaria.

También se puede reducir la incidencia de algunas enfermedades raras de origen genético, mediante el adecuado asesoramiento genético, junto con el diagnóstico preimplantacional y/o prenatal. Así, en la fase pre-concepcional, el Programa Integral de Atención a la Mujer de la Región de Murcia (PIAM) incluye una serie de actuaciones preventivas para realizar desde atención primaria: evaluación de riesgo reproductivo o de enfermedades de tipo hereditario (con derivación a la Sección de Genética Médica en caso necesario), consejo nutricional y de estilo de vida saludable, evaluación de exposición a teratógenos antes del embarazo, etc. Estas actuaciones pretenden situar a la mujer en el mejor estado de salud posible previo a la concepción, ya que la organogénesis como periodo de mayor vulnerabilidad para el embrión tiene lugar en las 10 primeras semanas después de la última menstruación y por tanto, en numerosas ocasiones, antes de que la mujer conozca su gestación. En el PIAM se describen dichas actuaciones, pero es preciso potenciar la ejecución de las mismas desde la atención primaria y proporcionar al clínico información y protocolos para el cribado de exposiciones medioambientales teratogénicas.

Por otro lado, desde el Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU Virgen de la Arrixaca) se ofrece información personalizada sobre los riesgos y efectos relacionados con la exposición a tóxicos durante la etapa reproductiva, el embarazo y la lactancia. Se han desarrollado en este sentido algunos programas y campañas orientadas a la prevención de ciertos defectos congénitos, como el programa “nacer y crecer sin OH”, para la prevención del síndrome alcohólico fetal y otros trastornos neurocomportamentales por exposición prenatal a alcohol y otras drogas, con seguimiento hasta el final de la adolescencia. También se realizan esfuerzos desde la Consejería de Sanidad para mantener disponible el acceso de los profesionales sanitarios de la Región al servicio del SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español) del IIER.

Durante el periodo pre-concepcional también se puede recurrir a procedimientos de diagnóstico preimplantacional y técnicas de reproducción humana asistida (RHA) con fin preventivo, si los progenitores son portadores o están en riesgo de transmitir una enfermedad genética. El SMS actualmente asume el estudio y la indicación de las técnicas de RHA con recursos propios y su realización se efectúa en centros concertados.

Para la prevención secundaria de determinadas enfermedades raras se dispone de una serie de actuaciones durante el periodo prenatal y neonatal, orientadas a su detección precoz para establecer medidas que puedan impedir su progresión. Sin embargo, una de las dificultades más significativas a las que se enfrentan las personas afectadas y sus familias, es conseguir un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo aceptable. Dicho retraso puede conllevar el empeoramiento clínico al no tener acceso a un abordaje terapéutico temprano.

En la etapa prenatal**,** y enmarcado en el subprograma de atención al embarazo, parto y puerperio, el PIAM contempla el cribado combinado del primer trimestre para la detección de las aneuploidías cromosómicas más comunes y la indicación de técnicas invasivas adicionales (amniocentesis, biopsia de corion) para confirmación diagnóstica en caso necesario. Los Servicios de Ginecología y Obstetricia de los hospitales del SMS llevan a cabo el denominado diagnóstico prenatal, que implica la aplicación de técnicas ecográficas, citogenéticas, bioquímicas y moleculares que permiten la detección de anomalías congénitas fetales y enfermedades genéticas. El diagnóstico prenatal incluye el cribado combinado aplicado a todas las gestantes, así como los métodos solo dirigidos a la población de riesgo de trasmitir una enfermedad genética.

La valoración del riesgo en función de los resultados de las pruebas de cribado y el diagnóstico prenatal se realiza en los hospitales pertenecientes al Servicio Murciano de Salud. Para mejorar dicha valoración es necesario unificar el protocolo de la ecografía y coordinar la realización de los marcadores junto a la ecografía, de manera que todos los resultados se encuentren disponibles para su valoración conjunta por un especialista.

Una vez confirmado el diagnóstico prenatal precoz de una ER, se debe facilitar a la pareja la toma de decisiones poniendo a su disposición información sobre la enfermedad y los recursos asistenciales existentes en la Región ó fuera de ella, preferiblemente a través de un equipo multidisciplinar de expertos en la materia, que debe incluir necesariamente profesionales especializados en asesoramiento genético. Una de las opciones previstas legalmente es la interrupción de la gestación. En la Región de Murcia existen centros concertados por el Servicio Murciano de Salud para las interrupciones de las gestaciones precoces. Las interrupciones tardías son valoradas por el Comité Clínico Regional ubicado en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU

Virgen de la Arrixaca), y son atendidas fuera de la red asistencial pública, mediante conciertos con centros privados de la Región, o, en algunas situaciones, en otras autonomías. Se debe evitar, sin embargo, la peregrinación de la pareja por diversos centros y especialistas y la repetición de pruebas, siendo lo idóneo para la salud física y mental de la mujer que la interrupción de la gestación de un feto con sospecha de ER se realizara dentro de la red pública de nuestra Región.

En la etapa neonatal se lleva a cabo el Programa de Cribado Neonatal de las enfermedades endocrino-metabólicas (PCN), dirigido a todos los recién nacidos, tanto de hospitales públicos como privados. Su principal objetivo es la detección precoz de algunas ER para instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, y así evitar o minimizar los daños en el recién nacido. Este es un Programa que viene determinado por la normativa que regula la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud y la lista básica de enfermedades que actualmente forman parte del mismo está establecida.

En la Región de Murcia, el Programa de Cribado Neonatal se desarrolla en el laboratorio de Metabolopatías del Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC), ubicado en el HCU Virgen de la Arrixaca. Además de las enfermedades determinadas normativamente, este laboratorio realiza, el cribado de otras patologías y otros Errores Innatos del Metabolismo (EIM) que no forman parte del PCN.

Las enfermedades y trastornos de base genética son muy numerosos, lo que provoca una continua evolución de los análisis genéticos para su detección. Este hecho, junto con la baja prevalencia de las mismas, ha conducido a que el MSSSI concretara los aspectos fundamentales de la cartera de genética, dentro de la cartera de servicios comunes del SNS. Así, define el consejo genético (o asesoramiento genético), los grupos de patologías para los que se indicará dicho asesoramiento, los tipos de análisis genéticos y los criterios para la indicación de cada uno de ellos. Por otro lado la normativa vigente establece que la indicación de los análisis genéticos con fines sanitarios debe vincularse sistemáticamente al asesoramiento genético y ambos procesos deberán ser efectuados por personal cualificado y llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad establecidos. Asimismo, la autoridad autonómica o estatal competente debe acreditar los centros, públicos o privados, que puedan realizar análisis genéticos.

El Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC) actualmente desarrolla tres programas asistenciales que abordan todas las áreas de análisis genéticos: anomalías cromosómicas, enfermedades hereditarias del metabolismo y alteraciones moleculares, incluyendo el cáncer hereditario. Los tres laboratorios están acreditados desde el año 2014 por la ENAC bajo la norma UNE-EN ISO 15189. Durante el año 2015 realizaron análisis genéticos a 23.265 pacientes, de los que 17.713 eran recién nacidos del Programa de Cribado Neonatal y se detectaron 538 casos con distintas enfermedades o anomalías genéticas.

El objetivo del CBGC es mantenerse actualizado y ampliar el acceso a nuevas técnicas de diagnóstico con la mayor fiabilidad, calidad y eficiencia. De este modo, en el año 2007 introdujo la técnica de espectrometría de masas en tándem con lo que se amplió el número de enfermedades incluidas en el PCN y posteriormente la técnica de arrayCGH para mejorar la resolución y diagnóstico de las anomalías cromosómicas. Recientemente el CBGC ha añadido la tecnología de Secuenciación Masiva (NGS) que va a permitir la mejora en el diagnóstico de las enfermedades genéticas y abordar los estudios de NGS que actualmente se externalizan.

La Región de Murcia también cuenta con la Sección de Genética Médica y Dismorfología del HCU Virgen de la Arrixaca, que realiza actividades de diagnóstico clínico, asesoramiento genético y tratamiento de algunas patologías a: personas afectadas o con sospecha de una enfermedad de origen genético, teratogénico o anomalías congénitas; a personas con familiares con diagnóstico o sospecha de una enfermedad genética; a gestantes afectas de una enfermedad genética o antecedentes de hijo afectado o en la que se detectan anomalías congénitas fetales; así como a parejas con infertilidad. Los pacientes son remitidos desde cualquier ámbito asistencial. En ella se atendió en 2015 a 3.563 pacientes y se solicitaron 2.114 estudios genéticos, realizados en el mismo hospital o en laboratorios nacionales y extranjeros.

La implantación del Programa de Cribado Neonatal se debe acompañar del desarrollo por parte del MSSSI de un sistema de información que permita realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas y de protocolos consensuados en el marco del Consejo Interterritorial del SNS que permitan abordar en todas las CCAA, de manera homogénea y de acuerdo a criterios de calidad, los procesos de cribado. Existen

protocolos individualizados para cada una de las patologías del PCN donde se especifican los algoritmos diagnósticos y circuitos de derivación del paciente a las unidades clínicas con experiencia en el seguimiento correspondiente.

Por último, el Programa de Atención al Niño y al Adolescente (PANA), implantado en todos los centros de salud con unas altas tasas de cumplimiento, detecta alteraciones del desarrollo que pueden servir por sí mismas de señales de alerta para el diagnóstico precoz de las ER. Además incluye los protocolos de coordinación y actuaciones educativo - sanitarias para la detección e intervención temprana en los trastornos del espectro autista y de detección y diagnóstico del trastorno por déficit de atención e hiperactividad, en ocasiones asociados a enfermedades raras.

ATENCIÓN SANITARIA

Las enfermedades raras o de baja prevalencia, son enfermedades, en su mayoría de origen genético, y de carácter crónico y discapacitante. En este contexto, las enfermedades raras se convierten en un desafío para los sistemas de salud, incluyendo tanto enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento, como otras menos conocidas y de difícil abordaje. Las enfermedades genéticas representan una causa sustancial de morbi-mortalidad, presentando el 3% de los recién nacidos alguna anomalía o enfermedad genética, lo que en Región de Murcia supondría más de 500 recién nacidos con anomalías congénitas/año de entre los más de 18.000 nacimientos. Además, se estima que el 8% de la población desarrollará alguna enfermedad de origen genético antes de los 25 años, constatando que los factores genéticos desempeñan un papel predominante en aproximadamente 1/3 trastornos crónicos de la edad adulta.

Para los afectados por una enfermedad rara, la atención primaria (AP) juega un papel esencial, siendo la principal vía de acceso al sistema sanitario y un elemento clave para asegurar la continuidad asistencial y la integración con dispositivos de otros ámbitos. Los profesionales de atención primaria (especialmente los pediatras y los médicos de familia) deben estar formados en la detección de las ER y disponer de herramientas que alerten de la sospecha de diagnóstico. Así mismo, deben ser los responsables del seguimiento del paciente y la referencia para el mismo, sus familiares y el resto de profesionales.

Para ello se deben determinar los circuitos asistenciales y disponer de herramientas que permitan mantener un flujo ágil entre la atención sanitaria primaria, especializada y urgente, así como el ensamblaje con otras actuaciones sanitarias complementarias. La complejidad del diagnóstico y seguimiento las enfermedades raras obliga a estos pacientes y sus familiares a realizar numerosos desplazamientos a centros sanitarios, en ocasiones alejados de su domicilio, a lo que se añade las limitaciones de la movilidad que presentan muchos afectados o la dificultad para conciliar la vida laboral de sus cuidadores. En este contexto es de gran ayuda la figura de un gestor de casos, como el que dispone el Área de Salud IX (dedicada actualmente a la cronicidad, pero que podría

incorporar la atención a las ER entre sus actividades), por lo que sería necesario ampliar esta figura al resto de áreas de salud.

Es necesario mencionar también la importancia de la correcta atención en los servicios de urgencias de determinadas ER, ya que presentan crisis agudas que es necesario tratar adecuadamente para minimizar las complicaciones; o evitar maniobras diagnósticas o terapéuticas excesivas.

Otra dificultad a la que se enfrentan los pacientes y profesionales sanitarios de AP es la falta de visibilidad de los recursos de atención especializada para las ER existentes en la Región. Estas unidades con experiencia en el diagnóstico y abordaje de determinadas ER identificadas deberían conformarse como una red completa de unidades de referencia estatal y autonómica, ampliarse y estar accesible desde la atención primaria.

En este sentido, son conocidas las dificultades sobreañadidas que las personas afectadas por una ER tienen para la obtención del diagnóstico y del acceso al tratamiento debido a la escasez de conocimientos científicos en muchos casos, a la falta de experiencia en el manejo clínico y de investigación en este campo. Con esta orientación, el 28 de noviembre de 2006 se constituyó el Comité de designación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para el Sistema Nacional de Salud (SNS), dependiente del Consejo Interterritorial del SNS (CISNS). Dicho Comité propone las áreas de conocimiento sobre las que actuar y su priorización, en segundo lugar las patologías, técnicas, tecnologías y procedimientos (PTTP) que deberían ser tratados en unidades de referencia y, por último, la propuesta de designación de los CSUR que cumplen los criterios establecidos y han sido acreditados. También debe elaborar los procedimientos de derivación de los usuarios del SNS a estos centros.

Dentro de los servicios de atención especializada disponibles, la Sección de Genética Médica y Dismorfología atiende a pacientes con sospecha de ER remitidos desde atención primaria, especializada, el CBGC y las distintas unidades de seguimiento del embarazo. Ofrece una atención integral al paciente con sospecha ER y organiza la atención interdisciplinar, diagnóstico, tratamiento, seguimiento y asesoramiento genético, tanto al afectado como a su familia.

Además existen algunas unidades clínicas con experiencia en el diagnóstico y seguimiento de diferentes ER, que atienden a pacientes con enfermedades metabólicas, fibrosis quística, hemoglobinopatías, hemofilia, etc. Adicionalmente hay designados 6 *CSUR* que pueden atender a pacientes con determinadas ER, aunque no siempre de manera exclusiva: de Cardiopatías familiares y miocardiopatía hipertrófica, de Ortopedia infantil, de Esclerosis múltiple, y de Tratamiento de las infecciones osteoarticulares resistentes, todos ellos ubicados en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Existen además dos CSUR de Reconstrucción de la superficie ocular compleja – Queratoprótesis, uno en el HCU Virgen de la Arrixaca y otro en el Hospital General Universitario Reina Sofía.

La política sanitaria de la Unión Europea ha facilitado la cooperación entre países en relación al diagnóstico y tratamiento de las personas con enfermedades raras. Esta cooperación tradicionalmente ha estado basada en acuerdos bilaterales y proyectos concretos sobre temas específicos. En 2014 se inició la creación de redes europeas (*European Reference Networks*, *ERN*) para la asistencia de las enfermedades raras, habiéndose designado para formar parte de ellas el CSUR de Cardiopatías Familiares y Miocardiopatía Hipertrófica del Hospital Virgen Arrixaca.

La mayoría de las enfermedades raras (ER) tienen su inicio en la infancia, dos de cada tres se manifiestan en menores de dos años. Estos niños son atendidos por el pediatra y en la adolescencia son derivados para continuar su seguimiento en las unidades de adultos. Este es un momento crítico en el que surge temor e intranquilidad en pacientes y familiares ante el cambio de equipo médico, situaciones de abandono de seguimiento, falta de coordinación y disparidad de criterios entre los distintos especialistas. En la Región de Murcia existe una consulta de transición entre la edad pediátrica y la adulta en atención primaria y entre los servicios de nefrología pediátrica y de adultos en el HCU Virgen de la Arrixaca, cuyo modelo es deseable ampliar a todos los ámbitos de la atención sanitaria regional.

Actualmente la atención sanitaria de los pacientes con ER se efectúa de manera segmentada y en diferentes visitas a cada especialista. La atención sanitaria integral requiere la constitución de equipos interdisciplinares, para el abordaje conjunto y simultáneo del paciente. Para la coordinación de estas citas es fundamental la figura mencionada del gestor de casos.

Además existen otros dispositivos asistenciales sanitarios complementarios que proporcionan cuidados en salud de una forma más holística. Así, la salud mental aborda desde las enfermedades mentales de baja frecuencia, hasta la frecuente alteración de la salud mental asociada a otras ER que afectan a diferentes órganos y sistemas, (depresión, ansiedad, trastornos de la conducta asociados, etc.), o la posible repercusión sobre la salud mental en los cuidadores y familiares. La asistencia en salud mental en el ámbito del Servicio Murciano de Salud se desarrolla en gran medida a nivel comunitario, a través de la estructura de Centros de Salud Mental (CSM), que funcionan en régimen ambulatorio pudiendo mejorarse ciertos aspectos relacionados con la atención a los afectados por ER y sus familiares.

Por otro lado, los pacientes con enfermedades raras son un grupo susceptible de cronificación y largas estancias hospitalarias, y la mayoría fallece en los hospitales. Todo ello supone una pérdida de la calidad de vida de estas personas y de sus familias. El objetivo de los cuidados paliativos no consiste sólo en atender a los pacientes en las fases terminales de su vida sino también en mejorar las condiciones de hospitalización, minimizar las estancias y las maniobras terapéuticas innecesarias. Los cuidados paliativos deben comenzar cuando se diagnostica una enfermedad amenazante para la vida y continuar independientemente de si el paciente recibe o no tratamiento de la propia enfermedad. La Región de Murcia cuenta con una amplia red en cuidados paliativos, tanto para adultos como para la edad pediátrica, que actualmente se encuentra en proceso de actualización.

Dado el carácter integral de la atención a las ER la atención sanitaria debe estar coordinada con otros ámbitos fundamentales, tanto en su detección como en su seguimiento, como son la atención temprana, educación y servicios sociales. Por ello son necesarias herramientas de conexión entre dichos ámbitos, tanto protocolos de integración como ayudas informáticas, que conecten los agentes implicados en la atención a la persona afectada y a su familia.

RECURSOS TERAPÉUTICOS

Una de las características de las enfermedades raras, es la limitación de los recursos terapéuticos con los que se cuenta para atender a las personas afectadas. Estos pueden ser de tres tipos, farmacia, atención temprana (AT) y rehabilitación (RHB). En los últimos años han aparecido nuevos medicamentos que han supuesto un gran avance terapéutico, pero muchas de estas enfermedades siguen sin disponer de opciones farmacológicas específicas, por lo que, en su ausencia o de forma complementaria, la AT y RHB permiten a las personas afectadas optimizar sus capacidades, previniendo complicaciones y mejorando las habilidades físicas, personales y sociales.

FARMACIA

En esta sección se incluye un análisis de situación sobre los medicamentos, el material sanitario y los productos dietéticos. Los tres son necesarios, o esenciales, según el tipo de enfermedad.

Los tratamientos farmacológicos destinados a las ER pueden ser de alta complejidad y requerir de la aprobación por autoridades sanitarias. Además, por su escasa utilización, no abunda la información sobre el acceso a ellos. Las instituciones sanitarias deben garantizar que dicho acceso sea equitativo, aplicando los mismos criterios clínicos para el inicio de los tratamientos en cualquier centro de la Región, y fomentar el uso de herramientas que permitan, además, medir los resultados que tienen sobre la salud, siendo éstas patologías de escasa prevalencia cuyos tratamientos pueden carecer de evidencias robustas de eficacia y seguridad.

De igual manera, el acceso a los materiales sanitarios, coadyuvantes, y productos nutricionales en determinadas ER puede también ser complicado y, en ocasiones, representar una carga económica considerable para las familias.

En España se dispone de 52 principios activos, ofertados en diferentes marcas comerciales, catalogadas como Medicamentos Huérfanos (MH) financiados por el SNS.

Entre ellos se encuentran medicamentos para el tratamiento de errores innatos del metabolismo (EIM), que supusieron una gran innovación terapéutica al no existir previamente productos específicos para su tratamiento.

El acceso a ellos se facilita en general a través de los servicios de farmacia de los hospitales públicos (48 principios activos) de acuerdo con los protocolos de uso vigentes aprobados por la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) o las Comisiones de Farmacia de los hospitales. En algunos casos se facilitan desde las oficinas de farmacia mediante receta médica y visado de inspección (4 principios activos). El desarrollo de un programa de autorización, seguimiento y evaluación de estos medicamentos garantizará el acceso en las mismas condiciones en todos los hospitales de la Región.

Adicionalmente, para aumentar el conocimiento en medicamentos destinados a ER se precisa impulsar la investigación con estos productos, sobre todo la realización de ensayos clínicos. También existe la posibilidad de acceso precoz a aquellos MH que están en fase de investigación y todavía no se han autorizado (uso compasivo), mediante un procedimiento normalizado (RD 1015/2009) de solicitud a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

Los medicamentos de terapia avanzada son aquellos de uso humano basados en genes (terapia génica), células (terapia celular) o tejidos (ingeniería tisular) e incluyen productos de origen autólogo, alogénico o xenogénico. Constituyen nuevas estrategias terapéuticas y su desarrollo contribuirá a ofrecer oportunidades para algunas enfermedades que hasta el momento carecen de tratamientos eficaces. Varios grupos de investigación de la Región son pioneros en terapia génica y terapia celular, abordando líneas relacionadas con las enfermedades osteoarticulares, inmuno-hematológicas o metabólicas, entre otras, y para la línea de terapia celular están integrados en la Red de Terapia Celular (TerCel) en el marco de las Redes Temáticas de investigación cooperativa en salud (RETICS). Se cuenta además con la Unidad de Producción Celular en el Instituto Murciano de Investigación Biomédica asociado al Hospital clínico Virgen de la Arrixaca, siendo éste un laboratorio altamente especializado que cumple con la normativa vigente para la fabricación de medicamentos de terapia avanzada para uso clínico (Normas de Correcta Fabricación-NCF/GMP) de la Unión Europea. Esta Unidad está acreditada por la AEMPS desde 2014 para garantizar que

los productos fabricados no exponen a los pacientes a riesgos relacionados con la seguridad, calidad o eficacia. Actualmente se encuentra autorizado para la fabricación de seis formas farmacéuticas y sirve medicación para seis ensayos clínicos desarrollados por equipos multidisciplinares de diferentes hospitales de la Región con colaboraciones nacionales e internacionales.

La autorización para la comercialización de estos medicamentos se realiza mediante el procedimiento centralizado por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA por sus siglas en inglés). Para los medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial se requiere una autorización de uso (no de comercialización) en el marco de una institución hospitalaria, que será la responsable del medicamento. La autorización de uso corresponde a la AEMPS.

Los productos sanitarios y coadyuvantes incluyen diversos tipos de productos terapéuticos y ayudas técnicas imprescindibles para el seguimiento y tratamiento de las complicaciones relacionadas con las ER (por ejemplo la dermofarmacia). La normativa vigente regula las condiciones y requisitos para su fabricación, investigación clínica, distribución, comercialización, dispensación y utilización, de acuerdo con lo establecido en la normativa de la Unión Europea. Ahora bien, para mejorar el acceso de los pacientes a estos productos en la Región, es necesario realizar un análisis multidisciplinar de las necesidades (basado en la evidencia disponible sobre su efectividad), y de los procedimientos de acceso y las ayudas disponibles.

El tratamiento nutricional es esencial, a veces el único disponible, en el abordaje terapéutico de determinadas ER, entre las que destacan los errores innatos del metabolismo (EIM), también conocidos como enfermedades metabólicas hereditarias o errores congénitos del metabolismo. Estas patologías causadas por una mutación genética que tiene como efecto la producción de una proteína anómala, que conlleva la alteración del funcionamiento fisiológico de la célula.

La prestación con productos dietéticos está contemplada en la cartera de servicios comunes del SNS, comprendiendo la dispensación de los tratamientos dietoterápicos y la nutrición enteral domiciliaria. Su indicación se realiza por médicos especialistas de unidades hospitalarias expresamente autorizadas por los servicios de salud de las CCAA. En el año 2014, se ha actualizado la cartera común suplementaria de prestación

con productos dietéticos, con la inclusión de nuevas patologías, la modificación de los criterios de indicación para patologías ya contempladas y la inclusión o modificación de productos

En la Región de Murcia están establecidos los procedimientos para facilitar la prestación de productos dietéticos en general en el ámbito del sistema sanitario público, y en concreto a pacientes con patologías de especial seguimiento. Así, en 2015 se inició la dispensación de productos dietoterapéuticos complejos desde los Servicios de Farmacia Hospitalaria, para los pacientes con EIM de los Aminoácidos, tras ser declarada esta patología de seguimiento especial a propuesta del Comité de Dietas del SMS. Recientemente se ha desarrollado normativa autonómica que regula las ayudas para determinados alimentos especiales de difícil acceso esenciales en EIM de los aminoácidos. La articulación de todas estas normas regionales a través del Comité de Dietas del Servicio Murciano de Salud, ha mejorado significativamente la calidad del soporte nutricional en Murcia. Dar continuidad a esta línea de actuación permitirá seguir mejorando el acceso a los tratamientos dietoterapéuticos.

ATENCIÓN TEMPRANA

Las enfermedades raras, generalmente, se presentan en la infancia y muchas de ellas provocan diferentes grados de discapacidad y dependencia. Los servicios de atención temprana son un recurso inestimable para los menores y sus familias, de cara a prevenir la aparición de complicaciones y secuelas o minimizar el impacto de las mismas, aprovechándose del tremendo potencial que el neuro-desarrollo infantil y la plasticidad cerebral tienen en los primeros años.

Se entiende la atención temprana (AT) como un conjunto de intervenciones, dirigidas a la población de 0-6 años con trastornos del desarrollo o riesgo de padecerlos, a su familia y al entorno. Estas intervenciones deben responder a las necesidades específicas del afectado en todos los ámbitos (sanitario, educativo, social y familiar), atendiendo a personas concretas y no patologías.

En actualidad, prácticamente todos los niños de la Región que, por problemas o riesgos biológicos o ambientales, precisan atención temprana son atendidos, total o parcialmente, por estos servicios prestándose una oferta de intervenciones amplia y de

calidad. Sin embargo esta atención es variable, y en ocasiones insuficiente, en función de los problemas del niño y su familia, de sus recursos y de la ubicación geográfica.

Entre los recursos disponibles en la Región en el ámbito de los servicios sociales, vinculados a la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, se encuentran los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT). Su labor se inicia en el momento que se demandan sus servicios por la propia familia o los profesionales (pediatras, educadores, trabajadores sociales, Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica, padres, etc.). Esta intervención puede constar de varias partes: valoración inicial, diagnóstico o evaluación funcional, intervención, seguimiento, coordinación y derivación cuando fuese necesaria. La actuación de los CDIAT en cada una de estas partes es variable en función de las necesidades del niño y la familia, y de la organización y coordinación con otros profesionales (Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica, rehabilitadores del sistema sanitario asistencial, etc.). Dada la intervención de profesionales de múltiples ámbitos es trascendental la organización cuidadosa de las actuaciones de los profesionales implicados.

Los CDIAT pertenecen a entidades municipales o privadas, que pueden suscribir acuerdos de colaboración con la Administración Pública, estando algunos de ellos subvencionados. En general, sea cual sea su tipología, los CDIAT prestan un repertorio variado de intervenciones y tratamientos especializados (estimulación cognitiva, fisioterapia, logopedia, hidroterapia, psicomotricidad,…) dirigidas al niño y a la familia (apoyo familiar, pautas para el hogar, manejo de conductas disruptivas,…). A su vez, esta administración regional dota de ayudas individuales a algunas familias que pueden contribuir a costear los tratamientos que estos centros ofrecen. Por ahora, estos servicios no son, en la mayoría de los casos, totalmente gratuitos para las familias ni los servicios que reciben son siempre homogéneos.

La Consejería de Educación y Universidades, por su parte, tiene regulado normativamente y ofrece servicios públicos y gratuitos relacionados con la AT de dos maneras diferentes. Por un lado, en el período coincidente con el Primer Ciclo de educación infantil (0-3 años), desde 1987 se dispone de 4 Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) de Atención Temprana (en los sectores geográficos de Murcia, Cartagena y el Noroeste), y de algunos profesionales

especializados en AT en algunos EOEP de Sector, que amplían parcialmente esta cobertura geográfica.

Estos EOEP de AT atienden fundamentalmente a niños de la citada franja de edad, estén o no escolarizados. Sus funciones están orientadas, entre otras, a dar apoyo psicopedagógico presencial a las escuelas infantiles públicas de sus sectores y a desarrollar programas para la detección y valoración de alteraciones del desarrollo y discapacidades, o riesgo de padecerlas, para lo que colaboran con otros profesionales y servicios (sanitarios, escuelas infantiles, servicios sociales de zona, CDIAT, etc.). Tras dicha valoración, determinan, en caso necesario, las medidas más adecuadas para intervenir sobre ellas: tratamientos especializados; solicitud de revisiones médicas específicas que se consideren precisas; determinación, como competencia prioritaria, de la propuesta de escolarización más adecuada para cada caso, etc.

De manera puntual, los EOEP especializados en AT llevan a cabo programas de trabajo de colaboración con las unidades/secciones de neonatología de algunos hospitales (Murcia, Cartagena y Caravaca), con diferentes grados de implantación. El más avanzado es el que se lleva a cabo en el HCU Virgen de la Arrixaca desde el año 2007, que incluye la presencia semanal de profesionales de los EOEP de AT en el propio hospital para desarrollar labores de atención a familias y para valorar, informar y proponer medidas de intervención en los niños que lo puedan precisar tras el alta hospitalaria.

Por otro lado, en el periodo de 3-6 años de edad (segundo ciclo de educación infantil), la edad de la atención temprana coincide con la escolarización casi total de la población infantil de estas edades. En este ciclo son los EOEP de Sector los que atienden a los alumnos escolarizados. Entre sus funciones relacionadas con la atención temprana, figura la de valorar y proponer medidas y tratamientos, no sólo educativos (pedagogía terapéutica, logopedia, fisioterapia), que los niños puedan precisar y recibir en su escuela, y, en ocasiones, fuera de ella. Ello puede hacer coincidir sobre el mismo niño atenciones y apoyos, tanto dentro como fuera del centro escolar (sobre todo, en los CDIAT), que no siempre se complementan. Así, en el período de 3-6 años, se hace necesaria una mayor y mejor colaboración y coordinación entre los centros educativos, los centros de tratamiento y los equipos que prestan servicios de AT a un niño con ER para dichos servicios sean sinérgicos y complementarios. En caso necesario y de

manera complementaria a unos y otros EOEP, existen EOEP Específicos que pueden colaborar asesorándoles sobre discapacidades o alteraciones específicas (Discapacidad Visual; Discapacidad Auditiva; Discapacidad Motora; y Trastornos Graves del Desarrollo-Trastorno del Espectro Autista).

De todo lo expuesto puede concluirse que, en la actualidad, es posible mejorar la atención temprana en la Región de Murcia, siendo prioritario el establecimiento de una red de centros que abarque todo el territorio, con una distribución más equilibrada (sobre todo, CDIAT y EOEP-AT), y que se proporcione un repertorio suficientemente amplio de medidas e intervenciones que pueden aplicarse en cada uno de estos centros y servicios. También parece aconsejable desarrollar o ampliar los programas de atención temprana hospitalaria, mediante una colaboración más estrecha entre la AT que se presta desde el ámbito sanitario, educativo y de servicios sociales para adelantar al máximo la detección y la atención a los múltiples problemas que pueden presentarse en estos primeros momentos. Esta mejora en la dotación, distribución y organización de los recursos en los diferentes ámbitos de la AT regional permitiría, por tanto, prestar una adecuada atención temprana de los niños afectados por ER en la Región de Murcia.

Además, dado que la valoración global del niño debe implicar el trabajo conjunto de los profesionales, es especialmente relevante propiciar la coordinación y el trabajo multidisciplinar entre los diferentes técnicos y administraciones para optimizar las actuaciones llevadas a cabo por todos ellos. Se hace necesario, pues, dotarlos de mecanismos, herramientas y tiempo para esta labor, de manera que sea posible desarrollar un sistema preparado para la atención temprana de los niños que pueden precisar AT y, dentro de éstos, a los afectados por ER.

Cabe señalar que, desde las Consejerías de Familia e Igualdad de Oportunidades, Sanidad y Educación y Universidades se está trabajando en la coordinación de estos servicios a través del desarrollo de normativa específica que pretende regular la AT para que, entre otras cosas, se pueda garantizar para todos los menores de 6 años una atención universal, pública y gratuita (financiación de la intervención igual para todos los municipios), aspirando, además, a que la coordinación interdepartamental se lleve a cabo de forma rápida y ágil para un mejor servicio a las familias.

REHABILITACIÓN

Muchas enfermedades raras carecen de tratamientos farmacológicos curativos eficaces y es frecuente que se desarrollen complicaciones o secuelas con el paso del tiempo. Es por esta razón que las ER requieren abordajes terapéuticos más completos, siendo la rehabilitación un pilar principal para mejorar o prolongar el nivel de autonomía y la calidad de vida de los afectados.

La rehabilitación, según se contempla en la normativa vigente, se orienta principalmente a enfermedades agudas o patologías crónicas en fase de reagudización. En la Región la asistencia rehabilitadora ofrecida por la red pública descansa en los correspondientes servicios de los hospitales del área de salud, siendo ellos los responsables de la rehabilitación en fase de ingreso (hospitalario o ambulatorio) tanto en la esfera física como cognitiva. Sin embargo, para este abordaje completo rehabilitador, tan necesario en el caso de las ER, la mayoría de servicios de estos hospitales carecen de profesionales especializados en algunas terapias específicas o en el abordaje de patologías complejas, como es el caso de terapia ocupacional y logopedia. Estos servicios son complementados por unidades de fisioterapia existentes en algunos centros de salud, donde se tratan principalmente patologías del aparato locomotor y de menor complejidad.

Dada la cronicidad de la mayoría de las ER, los pacientes son dados de alta en terapia cuando se ha estabilizado el cuadro clínico en torno a unas secuelas; pudiendo continuar algunas personas afectadas con una terapia de mantenimiento en diversos centros (privados, concertados, asociaciones de afectados, centros ocupacionales, etc.). A muchos de estos pacientes se les realizan revisiones en la consulta de rehabilitación para valorar la evolución del cuadro, para la prescripción ortopédica, etc., siendo necesario en estos casos desarrollar cauces de comunicación y de coordinación con los equipos terapéuticos extra-hospitalarios.

Un caso especial lo constituyen los niños menores de 6 años con ER ingresados que precisan tratamiento rehabilitador. En esta situación es especialmente necesario mejorar la coordinación de los servicios de rehabilitación y los equipos implicados en la atención temprana desde el mismo momento del ingreso, aprovechando las iniciativas de trabajo de los equipos de AT dentro de algunos hospitales implantadas de manera

experimental, y, tras el alta hospitalaria, coordinando las medidas rehabilitadoras de la administración sanitaria con los diferentes servicios de AT existentes en la región, dependientes de otras administraciones (CDIAT, EOEP, centros educativos,…). Establecer conjuntamente y desde el inicio los objetivos de recuperación y el plan terapéutico intra y extra hospitalario favorecerá la continuidad asistencial, y la sinergia terapéutica para conseguir el máximo nivel de desarrollo del potencial del niño afectado por una ER.

EDUCACIÓN

Aunque las enfermedades raras pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales que deben ser cubiertas, es la reacción de la comunidad educativa ante un alumno afectado por una ER la que puede llegar a convertirse en una de las situaciones más negativas para la normalización de sus condiciones de vida y para su socialización, educación y aprendizaje. Los menores afectados de algunas enfermedades neurológicas pueden presentar, asociadas, alteraciones de la conducta que les impiden mantener un comportamiento 'normalizado', lo que a veces provoca incomprensión e incluso rechazo por parte del alumnado y del profesorado (que puede entenderlo como actitudes desafiantes, por falta de disciplina). De igual forma, puede ocurrir con los menores cuya enfermedad incluye características físicas diferentes. Abordar las ER y sus repercusiones socio-sanitarias en el seno de la comunidad educativa (profesionales, escolares y familias) conduce a una mayor sensibilización de la misma y, por extensión, de la sociedad en general.

La administración pública, junto con las asociaciones de afectados con hijos en edad escolar con alguna discapacidad, incluidas las ER, vienen trabajando en la inclusión educativa en centros ordinarios, atendiendo en ellos sus necesidades específicas y abogando por la normalización de su situación y por su integración social.

La Ley Orgánica de Educación (LOE) contempla elementos compensadores de las desigualdades que deriven de cualquier tipo de discapacidad, y existe además normativa autonómica que regula la respuesta a la diversidad del alumnado. Esta incluye la identificación de aquellos con necesidades específicas de apoyo educativo y su escolarización, así como la atención educativa durante periodos de hospitalización y convalecencia en domicilio.

La atención a la diversidad se rige por los principios de calidad, equidad e igualdad de oportunidades, normalización, integración e inclusión escolar, igualdad entre mujeres y hombres, compensación educativa, accesibilidad universal y cooperación de la comunidad educativa. Desde esta perspectiva se contempla la diversidad del alumnado como principio que rige toda la enseñanza, y no como una medida que corresponde a

la necesidad de unos pocos, asumiendo la administración educativa de la Región de Murcia el reto de una educación en igualdad de oportunidades que atienda a todo el alumnado según sus propias características y necesidades.

En este marco, los equipos docentes y los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) del centro deben valorar si un menor afectado por una ER debe ser considerado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales o, si presentara una discapacidad o trastorno grave de conducta, como alumno con necesidades educativas especiales. En la Región, además, se prestan servicios de atención temprana desde el ámbito educativo.

En relación a la escolarización del alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, se rige por los principios de normalización, inclusión y no discriminación, garantizando su acceso, la permanencia y la igualdad de oportunidades. De la misma manera, la evaluación y promoción de este alumnado se lleva a cabo siguiendo los procesos ordinarios de evaluación general, teniendo en cuenta los acuerdos recogidos en la Propuesta Curricular.

Lo cierto es que, pese a estos marcos normativos y las iniciativas emprendidas, sigue siendo necesario disponer de información sobre la enfermedad (diagnóstico, cuidado y tratamiento) y asesoramiento socio-sanitario para el abordaje de las necesidades concretas por parte del equipo docente responsable y el/los EOEP de referencia.

Además de prestar este asesoramiento, hay que tener en cuenta que parte del alumnado afectado por algunas ER puede precisar cuidados sanitarios especializados y continuados durante el horario escolar o bien, por su propio proceso, es previsible que se desencadenen situaciones que requieran una atención sanitaria urgente. Recientemente, la Consejería de Educación y Universidades ha puesto en marcha el Programa experimental de Atención Sanitaria Especializada dirigido al alumnado que precise cuidados sanitarios continuados durante el horario escolar. Ampliar y mejorar la asistencia sanitaria en centros escolares y los mecanismos para la atención urgente de un alumno con una ER permitirá dar mayor cobertura a estas necesidades.

Otra de las características de los alumnos con ER es su frecuente alternancia de periodos de hospitalización y de estancias escolares que provoca en ellos una disrupción cotidiana de los procesos educativos. Esta circunstancia exige más que en otros casos una respuesta educativa coordinada del centro docente, del equipo

pedagógico que le atiende, de la familia y del profesorado hospitalario que desarrolla la actuación educativa en el aula hospitalaria, así como de los profesionales sanitarios.

Las actuaciones en estas circunstancias irán encaminadas al mantenimiento del proceso educativo normalizado para facilitar su posterior reincorporación, teniendo en cuenta, no sólo el apoyo de las actividades escolares realizadas en su centro docente, sino también actuaciones orientadas a su desarrollo personal y social, que le eviten el aislamiento que le pueda producir una situación de enfermedad y le posibiliten la comunicación con sus iguales. La pedagogía hospitalaria constituye un modo especial de entender la pedagogía, que tiene más que ver con la salud y con la vida que con la instrucción, entendida como transmisión de conocimientos formalizados.

La Región dispone de Equipos de Atención Educativa Hospitalarios y Domiciliarios (EAEHD). Las aulas hospitalarias establecen su propio Plan de Actuación Educativa Anual y su misión es atender el proceso educativo y de desarrollo de los alumnos que padecen (transitoria o permanentemente), alguna enfermedad. Actualmente, cuatro hospitales de la Región, el HCU Virgen de la Arrixaca y los hospitales generales universitarios Santa Lucía, Morales Meseguer y Reina Sofía (áreas I, II, VI, VII), cuentan con aulas hospitalarias, 6 profesores atendieron a 1.187 alumnos de infantil y primaria, 539 de secundaria y 94 de bachillerato y formación profesional (1.820 alumnos en el curso 2015-16). De este alumnado, 56 son de larga estancia (más de 30 días), 107 de media estancia (más de 15 días) y 1.963 de corta estancia (menos de 15 días).

Sin embargo, las estancias hospitalarias son cada vez más cortas y la convalecencia en el hogar cada vez más larga, y por ello se ha establecido el servicio de apoyo educativo domiciliario (SAED). El SAED atiende al alumnado de educación primaria, secundaria obligatoria, formación profesional básica y bachillerato que, por razón de enfermedad crónica, prolongada, o por lesiones traumáticas, y previa prescripción facultativa, deba permanecer convaleciente en su domicilio por un periodo superior a 30 días naturales. Existe también el criterio de convalecencia intermitente (al menos 6 días continuados durante un periodo mínimo de 6 meses) para aquellos alumnos/as que padezcan una enfermedad crónica y según las previsiones médicas.

Los principales objetivos del SAED son garantizar al alumnado enfermo una atención educativa individualizada y asegurar la continuidad del proceso de aprendizaje durante

el periodo de convalecencia domiciliaria. Para ello se debe asegurar la comunicación y la coordinación entre el centro docente, las familias y en su caso el EAEHD. En el curso 2015-2016, había 255 profesores que atendieron a 170 alumnos: 52 de primaria, 103 de secundaria, 12 de bachillerato y 3 de formación profesional.

SERVICIOS SOCIALES

Como se ha citado anteriormente, los afectados por una enfermedad rara presentan una gran diversidad de alteraciones y síntomas en función de su grado de afectación y evolución, que acarrean una importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida y, como consecuencia, pueden tener problemas de aislamiento social. Todo ello, puede conducir a que las personas afectadas no se beneficien de los recursos y servicios que necesitan e incluso presenten un mayor riesgo de exclusión social. El Sistema de Servicios Sociales debe garantizar un sólido sistema de información al alcance de todos los/as ciudadanos/as; que les oriente sobre su funcionamiento y organización; sobre el contenido de sus prestaciones y requisitos de acceso; sobre sus derechos y deberes; sobre el procedimiento administrativo de sus solicitudes; etc. La accesibilidad a los recursos sociales en condiciones de igualdad es fundamental para este colectivo, mediante una intervención profesional, social y de acompañamiento dentro de la organización territorial de los Centros de Servicios Sociales.

La Ley 39/2006 contempla la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, con la colaboración y participación de todas las Administraciones Públicas y la garantía por parte de la Administración General del Estado de un contenido mínimo común del Sistema en las CCAA. Estas prestaciones y servicios se deben integrar en la red de servicios sociales de las CCAA, que está formada por centros públicos, centros de las Entidades Locales (EELL), Centros de Referencia Estatal (CRE) para la promoción de la autonomía personal y para la atención y cuidado de situaciones de dependencia, así como centros privados concertados debidamente acreditados.

En relación a las enfermedades raras, en concreto, en el año 2009 fue inaugurado el CRE de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), dependiente del IMSERSO, con dos cometidos: 1) Realizar actividades como Servicio de Referencia (en investigación, formación, en la generación y difusión de información y el asesoramiento técnico) y 2) Realizar actividades de Promoción de la Autonomía Personal y la Atención Especializada (Servicio de Atención Multidisciplinar, Servicio de Apoyo a Padres que puedan tener un bebé con una enfermedad rara-NACER, encuentros de afectados y familiares y actividades de respiro familiar).

La normativa autonómica vigente estructura el Sistema de Servicios Sociales en dos grandes áreas de servicios complementarios, la atención primaria y los servicios especializados.

La atención primaria de carácter público y local se presta en los Centros de Servicios Sociales. Se trata de un dispositivo potente de información, diagnóstico, orientación, apoyo, intervención y asesoramiento individual y comunitario que, además de ser la puerta de entrada habitual al sistema, es el eje vertebrador de toda la red de servicios. Estos centros están gestionados por las entidades locales subvencionadas por la Administración Autonómica, encontrándose sus servicios determinados normativamente. Pese a ello, los servicios prestados son en cierta medida variables, dependiendo de financiaciones no estables y heterogéneas de acuerdo al esfuerzo presupuestario de las entidades que los financian.

Los servicios especializados constituyen el nivel de intervención específico para la programación, implantación y gestión de actuaciones concretas derivadas de la situación de necesidad de la población a la que van dirigidas y que no estén encomendadas a los servicios sociales de atención primaria. Por sus singulares características o su situación de vulnerabilidad, el colectivo de personas con ER, es susceptible también de una atención diferenciada desde los servicios sociales especializados. Como parte de las actuaciones especializadas cabe señalar las acciones formativas, de atención temprana y estimulación, recuperación de habilidades y el acceso a prestaciones y a servicios de apoyo o de habilitación psicosocial.

La mayoría de las ER son enfermedades complejas y de curso crónico, de tal manera que las personas con una ER y sus familiares precisan apoyos para mejorar su autonomía y desenvolvimiento en los ámbitos personales, familiares, laborales, económicos, educativos y culturales, requiriéndose el despliegue de ambos niveles de intervención, primaria y especializada. En la medida en que estas enfermedades son potenciales generadoras de discapacidad, dependencia y/o situaciones de exclusión social, las actuaciones en el ámbito social no suponen tanto medidas de actuación excepcionales (salvo en el caso de que respondan a necesidades específicas de este colectivo) como una selección y adaptación de los servicios a sus necesidades.

El mantenimiento del máximo nivel de autonomía debe promoverse con actividades desde las primeras etapas de la vida (a ser posible desde el nacimiento e incidiendo

especialmente hasta los 6 años de edad). Tienen especial protagonismo en esta fase los servicios especializados de atención temprana, y la labor realizada por la comunidad educativa y las familias, por conformar el entorno social inicial.

La recuperación de habilidades y el acceso a servicios de apoyo o de habilitación psicosocial cobran mayor importancia en etapas más avanzadas de la vida. Así, los programas más desarrollados en los centros ocupacionales o de atención a personas con discapacidad (PcD), según las necesidades de su población, son: el de autonomía personal (hábitos básicos, motricidad y de estimulación sensorial), de autonomía social, de comunicación alternativa o aumentativa y los programas ocupacionales, en los cuales, a través de talleres se pretende conseguir destrezas que favorezcan la integración laboral y/o mantener rutinas para el desarrollo de las actividades pre-laborales.

En la edad adulta un componente esencial para el mantenimiento de la autonomía en las personas con enfermedades raras es su incorporación al mercado laboral. En la legislación española se contemplan medidas generales para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad, que incluyen servicios de formación y de rehabilitación profesional, servicios de intermediación laboral, centros de empleo protegido, programas de transición empleo protegido-empleo ordinario y medidas de fomento del empleo ordinario (empleo en empresas, empleo público y empleo autónomo). La Estrategia Española de Empleo 2012- 2014 contempla políticas de fomento del empleo de las personas con discapacidad, siendo las administraciones públicas las que deben implementarlas en el ámbito de sus competencias.

Como se ha citado anteriormente, las pautas de valoración y calificación de las situaciones de discapacidad y de dependencia no evalúan enfermedades en sí, sino el grado y tipo de discapacidad o, en el caso de la dependencia, si la limitación para realizar actividades básicas de la vida diaria es grande o severa. Por esta razón cualquier ER puede ser valorada desde esta óptica, aunque se puede mejorar la identificación y valoración aspectos particulares de las ER relacionados con la discapacidad y la dependencia. Para ello se ha iniciado un proceso de revisión conjunto con FEDER, para la ampliación de conocimientos y la identificación de las necesidades de los afectados por ER, en especial las relacionadas con medidas de soporte de funciones vitales y de movilidad en la escala de valoración específica de la dependencia.

La normativa actual ya permite considerar una serie de apoyos para los menores de tres años contemplados en la Escala de Valoración Específica (Apartado de medidas de soporte para las funciones vitales). Para el caso de los mayores de tres años existe la posibilidad de valorar como ayuda especial la situación de aquellas personas que precisen estas medidas de soporte. Por tanto se recomienda hacer un estudio para incluir medidas de soporte para ER que no estén contempladas en la normativa.

Para las personas dependientes el primer objetivo debe ser el de mantenerlas en su entorno familiar y comunitario y en última instancia, si esto no fuera posible, ofrecer una atención residencial adaptada. Los servicios de atención domiciliaria y de soporte familiar, esenciales en estas situaciones, presentan cierta variabilidad geográfica, tanto en su cobertura como en su prestación.

Finalmente, y como en otros ámbitos, se pone de manifiesto cierto grado de desconocimiento relacionado con las enfermedades raras en varios aspectos. La ciudadanía, y en concreto este colectivo, en ocasiones no conoce la actuación de los servicios sociales, sus prestaciones y sus canales de acceso. Por este motivo, es preciso potenciar el acceso de los afectados por ER a los servicios sociales de atención primaria como puerta de entrada para los diferentes recursos del propio Sistema Público de servicios sociales. La Región de Murcia dispone de la Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad (ORIAD), como servicio de referencia para estas personas y los grupos y asociaciones implicados. Su fin es prestar una atención presencial y especializada sobre los recursos, servicios y normativas existentes en las diversas administraciones, procurando una información integral que facilite al ciudadano discapacitado la accesibilidad y el conocimiento de la información que le interesa. La disponibilidad de estos recursos y procedimientos también a través de la web única de enfermedades raras facilitará un acceso más rápido a los mismos, evitando desplazamientos, superando otro tipo de barreras y aportando información general, de manera preliminar.

Los servicios sociales también deben promover la sensibilización del conjunto de la ciudadanía hacia las personas que padecen una enfermedad rara. Esto implica, en primer lugar, hacer visible esta realidad humana, para lo cual el plan contempla una línea estratégica completa para mejorar la disponibilidad de la información relacionada con las enfermedades raras, y en segundo lugar trabajar en la eliminación de las barreras que impiden su participación en todos los ámbitos.

Las personas con discapacidad manifiestan la necesidad de su inclusión social, no a través de la realización de actividades segregadas, sino que apuestan, entre otras cosas, porque la persona con discapacidad no vea dificultada la realización de las mismas por un entorno o espacio no accesible. Para ello es necesario impulsar un extenso conjunto de medidas de accesibilidad en espacios públicos urbanizados, infraestructuras y edificación, transportes, bienes y servicios a disposición del público y relaciones con las Administraciones públicas. A modo de experiencia, el ayuntamiento de Murcia está diseñando un Plan Municipal de Accesibilidad, y está integrado en varios Proyectos Europeos relacionados: SMART CITY y Estrategia de Ciudad Murcia 2020, en la que hay representantes del colectivo de personas con discapacidad.

Además de las barreras estrictamente físicas, la atención a las diversas necesidades que tienen las personas con discapacidad requiere de un complejo sistema de equiparación de oportunidades integrado, sobre todo, por medidas de “acción positiva” (tratos más favorables y apoyos complementarios) y, en menor grado, por medidas contra las discriminaciones, que dificultan la participación en igualdad de condiciones. Estructurar un diálogo abierto y permanente con las asociaciones de personas con ER, facilita el análisis de esta situación. Así, el impulso de las Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en el ámbito municipal, incluyendo asociaciones de personas con ER, es una buena herramienta para la participación y puesta en marcha de estrategias de trabajo conjunto entre las Administraciones y la iniciativa social.

La Ley de Servicios Sociales promueve además, la participación directa de la sociedad civil en los propios servicios sociales, sin olvidar la responsabilidad pública de garantizar prestaciones y derechos a los ciudadanos. El fomento de programas de voluntariado al servicio de este colectivo, así como la inclusión de personas afectadas por ER en dichas actividades es de especial importancia.

Una mayor sensibilización de la ciudadanía y de los profesionales de la administración en relación a las enfermedades raras redundará en la normalización de su situación y será una buena medida preventiva frente a la discriminación y la exclusión social. Esto no exime de la necesidad de abordar las situaciones de exclusión social ya existentes. Si además de discapacidad existe violencia de género, infravivienda, aislamiento social, problemática de salud mental..., el efecto puede ser multiplicador. Por ello es importante una sincronización de todas las actuaciones a nivel autonómico, municipal, y con las Entidades, sin olvidar que requiere transversalidad y distribución de las responsabilidades en el funcionamiento de estos servicios.

COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA

En España la atención socio-sanitaria está definida por la normativa vigente como aquella que “comprende el conjunto de cuidados destinados a aquellos enfermos, generalmente crónicos, que por sus especiales características pueden beneficiarse de la actuación simultánea y sinérgica de los servicios sanitarios y sociales para aumentar su autonomía, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social”, señalando que “la continuidad del servicio será garantizada por los servicios sanitarios y sociales a través de la adecuada coordinación entre las administraciones públicas correspondientes”. Por otro lado, el reconocimiento del derecho a la promoción de la autonomía y la atención a las personas en situaciones de dependencia como universal en nuestra legislación ha marcado un antes y un después en lo relativo a la cobertura de las necesidades de los ciudadanos.

La mayoría de las personas que padecen una enfermedad rara presentan características de cronicidad y complejidad, y por tanto necesitan un abordaje multidisciplinar que requiere desplegar una gama de recursos complementarios del ámbito sanitario, social, educativo y laboral que funcionen de manera coordinada y que den lugar a un continuum en la atención. La coordinación socio-sanitaria tratará de establecer una serie de políticas, estrategias e instrumentos de colaboración para satisfacer las necesidades que se puedan plantear a lo largo del proceso de estas personas y su familia, evitando desajustes materiales (solapamientos y vacíos o déficit de cobertura) y temporales (desfases o tiempos de espera entre los diferentes servicios), convirtiéndose así en el eje de la atención. Este nuevo enfoque requiere aprender y reconocer las motivaciones y necesidades de los usuarios (de carácter físico-biológico, psicológico-cognitivo, afectivo-emocional y económico-social).

Se hace evidente la necesidad de articular el llamado “espacio socio-sanitario” como un sistema de asistencia coordinado, complementario y flexible, que actúe como eje vertebrador básico del conjunto necesario de prestaciones sanitarias, sociales, educativas, laborales y de cuidados no profesionales, a efectos de garantizar la continuidad y coherencia de las atenciones requeridas por estas personas.

La normativa autonómica vigente en el ámbito de la coordinación socio-sanitaria recoge todos estos aspectos y crea la Comisión de Coordinación Socio-sanitaria como órgano de planificación y coordinación, cuya composición contempla a los titulares de los departamentos competentes en materia de salud y de política social. Asimismo incluye la figura del Coordinador/a Socio-sanitario con el fin de coordinar las acciones, competencia de sanidad. La comisión ha constituido grupos técnicos en diferentes ámbitos, entre otros, en salud mental, personas mayores de 65 años y atención a las personas que padecen una enfermedad rara.

La Comisión Técnica de Salud Mental ha elaborado el Protocolo de Coordinación para la Atención con Trastorno Mental Grave y/o Drogodependencia (TMG_D orientado al establecimiento de planes de actuación individualizados. Emplea como unidad territorial de coordinación el área de salud y sus zonas básicas de salud, y contempla la participación de profesionales de servicios sociales y de otras entidades, además de las ONG o asociaciones que trabajan en el ámbito de la enfermedad mental, estableciendo acuerdos inter-institucionales que faciliten la atención y asistencia, así como las herramientas necesarias para coordinar las acciones de los profesionales de diferentes sectores (social, sanitario, policial, tercer sector, policial, judicial, etc.). Se han realizado cuatro encuentros socio-sanitarios en las Áreas de Salud II, III, IV, V y IX y se pretende implantar este protocolo en todas las áreas de salud.

También se ha realizado un proyecto piloto en el Área de Salud IX centrado en personas mayores de 65 años, con el objetivo de abordar de forma coordinada y continuada las situaciones y/o dificultades de las personas y familias que se enfrentan a pérdidas severas de su salud y/o autonomía funcional física o psíquica y, garantizar la equidad en la accesibilidad a los recursos sanitarios y sociales. En dicho proyecto se identificaron los recursos asistenciales, sociales y sanitarios ya existentes bajo un criterio de mejora de la eficiencia en la atención. Para la implantación y desarrollo de las actuaciones se definió el perfil del paciente socio-sanitario y se diseñó un circuito de derivación. Se conformó un equipo interdisciplinar (medicina de familia, enfermería y trabajo social) de valoración y seguimiento que, en caso necesario derivaba a la persona al recurso adecuado a sus necesidades. Para el intercambio de información entre instituciones se diseñaron circuitos y modelos de solicitud e informes de evaluación socio-sanitaria, que estaban disponibles desde los aplicativos informáticos correspondientes.

Entre las conclusiones de dicho pilotaje destaca la necesidad de generar un marco sólido y perdurable que permita protocolizar y normalizar el trabajo inter-institucional (con herramientas de comunicación adecuadas, tiempo y espacios para el encuentro entre profesionales,…). Se detectaron también problemas normativos y tecnológicos derivados del acceso a información personal registrada en los sistemas sanitarios, de servicios sociales u otras entidades por parte de profesionales. El proyecto representa una forma de optimización de recursos sanitarios y sociales y una forma eficiente de rentabilizar recursos que ya existen. Es importante enfatizar el aspecto biopsicosocial respecto al exclusivamente sanitario.

Paralelamente, desde la Consejería de Sanidad se está colaborando con el proyecto europeo INNOVCARE de integración de cuidados y coordinación sociosanitaria para su posterior aplicación y a través de CREER, y se ha incorporado también en el área IX un modelo de gestión de casos centrado en la cronicidad, cuyo objetivo es mejorar el bienestar y calidad de vida de las personas con una situación socio-sanitaria de alta complejidad. Para ello se cuenta con dos profesionales de enfermería en atención primaria, que realizan una captación de pacientes, bajo una serie de criterios (como la necesidad de cuidados complejos y/o la falta de apoyo social y familiar) promueven una intervención proactiva mediante la coordinación y activación de los profesionales y de los recursos disponibles en la comunidad.

En el municipio de Cartagena, se desarrolló el proyecto europeo INCA (Introducción Inclusiva al Cuidado Integral), que utilizaba un modelo de integración socio-sanitaria en pacientes crónicos mayores de 65 años con diabetes y/o HTA. Para ello se empleó una plataforma informática que puso en contacto a todos los actores implicados en el cuidado del paciente -sanitarios y trabajadores sociales del centro de salud y hospital, trabajadores sociales del ayuntamiento, pacientes y cuidadores- estableciendo tareas en función de unas reglas acordadas entre todas las partes, basadas en las líneas de continuidad asistencial y los flujos de trabajo de los servicios sociales municipales. Esta herramienta tenía un uso común inter-institucional e incluía también al paciente y su cuidador. Los pacientes permitían compartir la información necesaria para su cuidado con los distintos agentes implicados mediante la firma de un consentimiento informado. INCA fue la primera experiencia con una herramienta de comunicación inclusiva realmente centrada en el paciente, que le hacía partícipe y protagonista, un

planteamiento válido y recomendable para la atención integral de las ER. No obstante, para establecer una herramienta de comunicación inter-institucional se evidenció de nuevo la necesidad de una decisión política firme y constante que asegure en cada momento la colaboración de las distintas instituciones implicadas.

Por otro lado, desde el ámbito educativo, social y sanitario, se está trabajando estrechamente en el ámbito de la atención temprana. Se han puesto en marcha dos protocolos para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias (en la detección y diagnóstico del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad-TDAH y en la detección e intervención temprana en los Trastornos de Espectro Autista-TEA), que son de referencia en la Región, en estas y otras patologías del niño, que requieran un trabajo multidisciplinar e inter-institucional. En estos protocolos, sea cual sea el ámbito en el que se sospeche una de estas dos enfermedades (familia, centro educativo, servicios sociales o el propio pediatra), se han identificado las diferentes fases del proceso diagnóstico y los profesionales implicados, con funciones claramente delimitadas (valoración-diagnóstico-intervención), con una retroalimentación continua entre las partes (educación-sanitario-servicios sociales).

Tras una primera sospecha, se informa a los familiares y se solicita su autorización para iniciar un proceso de trabajo multidisciplinar en el que se consiga una confirmación diagnóstica y la detección de las necesidades concretas del escolar.

Los profesionales de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógicos (EOEP), tanto de sector como los específicos de atención temprana, intervienen en todas las escuelas de educación infantil (de manera sistemática en los centros públicos o a demanda en los privados). Si por parte del centro se detecta alguna alteración, se puede realizar una demanda de valoración por parte de los EOEP, derivar para un adecuado diagnóstico médico y simultáneamente indicar el inicio de una intervención específica en función de las necesidades iniciales detectadas. Asimismo, si tras la evaluación psicopedagógica se considera, que el menor presenta Necesidades Educativas Especiales (N.E.E.) se realiza un informe psicopedagógico y un dictamen de escolarización, en el que se indicará la modalidad de escolarización que el menor precisa (centro ordinario con apoyos específicos, centro de Educación Especial, aula abierta,….) y qué recursos específicos necesita para una adecuada respuesta educativa

(maestro de pedagogía terapéutica-P.T.-, maestro de audición y lenguaje-AL- auxiliar técnico educativo-A.T.E,- fisioterapeuta,…).

Por lo tanto, ante la sospecha de una alteración del desarrollo normal de un menor se identifican a los EOEP de sector y los de atención temprana, así como el Servicio de Atención a la Diversidad como elementos clave para la coordinación con el sanitario y los servicios sociales. Estos precisan de informes sanitarios y del ámbito de los servicios sociales para orientar sus actuaciones y a su vez pueden ser los primeros que detecten un problema en el desarrollo que podría hacer sospechar en última instancia una ER subyacente. En este sentido se deben desarrollar nuevas formas de comunicación para evitar que sea la familia la que traslade a unas y otras instituciones esta información y en segundo lugar acordar las necesidades de información de los agentes implicados.

Desde el ámbito de la asistencia sanitaria, una sospecha de ER puede canalizarse por diferentes vías, pudiendo variar según la edad de la persona. Así, en la edad pediátrica, los profesionales de pediatría de los centros de atención primaria atienden y/o detectan la mayoría de sospechas de ER en los niños. En la etapa prenatal o neonatal, los profesionales de neonatología pueden atender y derivar sospechas de una ER, activando en caso necesario sus propios procesos de confirmación y también de atención temprana del menor. En la adolescencia y edad adulta, los equipos de atención primaria son el principal recurso de sospecha y detección de una ER, y el principal movilizador de otros dispositivos asistenciales sanitarios que puedan ser requeridos (especialistas de área, salud mental, cuidados paliativos,…).

Cuando desde el sistema sanitario se detectan necesidades sociales en un afectado por una ER, los trabajadores sociales del área de salud de residencia de la persona afectada -ubicados en el hospital- deben coordinar a los interlocutores locales implicados en cada situación, tanto trabajo social del centro de salud como los servicios sociales de atención primaria (Unidades de Trabajo Social-UTS municipales). Sim embargo es necesario mejorar el proceso de coordinación entre los profesionales sociales y sanitarios ubicados en hospitales con las UTS, para el establecimiento de planes terapéuticos y de cuidados mejor adaptados a la situación de cada persona, con un seguimiento unificado y visible para todos los profesionales implicados. Desde este ámbito es importante desarrollar procedimientos que permitan situar a la persona afectada en el

centro de atención, así como establecer circuitos que coordinen los servicios y recursos disponibles para cada persona con ER y su familia.

Desde atención primaria social se detectan dificultades para identificar las necesidades de estas personas y sus familias, dado el desconocimiento existente en relación con estas patologías. Asimismo la ausencia de un mapa de recursos unificado de la zona (salud mental, servicios sociales, ONG), el desconocimiento de los programas y recursos de la red de atención a estas personas entre los distintos profesionales y ámbitos desde los que se les atiende (servicios sociales y salud), así como la ausencia de canales estables de coordinación con los recursos del sistema de salud y otros sistemas de protección.

Los profesionales de los servicios sociales de atención especializada precisan un mayor conocimiento de las particularidades de las diferentes enfermedades raras a través de acciones formativas, con lo que podrán detectar mejor las necesidades de las personas afectadas y sus familias. En particular, para mejorar la valoración de la dependencia y la discapacidad es necesaria la formación de los técnicos valoradores y además es preciso integrar en los informes tanto los diagnósticos clínicos y sus respectivos tratamientos, como información sobre las consecuencias que estas enfermedades pueden tener en el desempeño de las actividades básicas de su vida diaria, y las medidas de soporte, cuidados sanitarios, rehabilitación, etc., que sean precisos.

Por su parte la valoración y calificación de las situaciones de discapacidad y dependencia, requieren de unificación permanente de criterios especialmente en niños con ER, lo que hace necesaria la coordinación de los equipos de valoración de la discapacidad y dependencia con los profesionales médicos de atención primaria y especializada, a través del preceptivo informe de salud de la persona a valorar y el acceso a webs como el portal Orphanet.

Cabe destacar el importante papel que juega el movimiento asociativo sin duda un elemento clave en el enfoque socio-sanitario que debe seguir potenciándose, ya que son las personas que padecen una enfermedad rara y sus familias, los verdaderos conocedores de su proceso y de la compleja problemática socio-sanitaria que conlleva.

Por otro lado, es necesario que conozcan los circuitos de atención y profesionales que intervienen o deberían intervenir en la coordinación socio-sanitaria para que puedan sugerir propuestas y mejoras, puesto que, generalmente, es cometido del propio afectado o la familia demandar la atención de los servicios de las diferentes administraciones. Esto hace que la atención recibida dependa en ocasiones factores como las habilidades personales para la búsqueda de información y el traslado de la misma a los profesionales de las diferentes administraciones o para demandar servicios y prestaciones.

De las diferentes iniciativas y experiencias se extrae la necesidad de disponer en la Región de un modelo o marco general común consensuado entre las administraciones. Por lo tanto, es necesario mejorar la coordinación entre los sistemas, dar respuestas globales y soluciones integradas de más calidad, tanto a las personas afectadas como a sus familias, situándolos en el centro de una red asistencial de soporte, con diferentes niveles de colaboración entre las distintas administraciones y sectores implicados. Las administraciones públicas deben asumir un papel más activo tanto en la coordinación de los recursos disponibles como en la mejora de la comunicación entre los profesionales implicados de los servicios sanitarios, socio-sanitarios, sociales, educativos y de reinserción laboral, constituyendo una red de soporte que incluya asimismo a las asociaciones y organizaciones de afectados y familias.

FORMACIÓN

Las personas con enfermedades raras y sus familias necesitan entender su enfermedad y por qué están enfermos. Además, precisan que los tratamientos sean apropiados, eficientes y seguros, así como información, asesoramiento y apoyo para tomar decisiones relacionadas con su propio plan terapéutico y de cuidados. Además, una escasa formación en estas enfermedades implica un aumento de errores y de retrasos diagnósticos. La mejora en el conocimiento de las ER y en los recursos de soporte de los profesionales socio-sanitarios, sin duda, repercute en la calidad de la atención a las personas afectadas.

Un elemento esencial en la atención prestada a las personas con una ER y sus familiares es la multidisciplinaridad de los agentes que intervienen, y que proceden de diferentes ámbitos (educación, servicios sociales, sanidad,…). Esta peculiaridad ha de ser contemplada en el abordaje formativo relacionado con ER reflejando la variedad y complejidad de estas enfermedades.

En 1999 la Unión europea lanzó su primer Programa de Acción en Enfermedades Raras con el objetivo de mejorar la calidad de los cuidados ofrecidos a estas personas. En dichos programas se incluyen numerosos proyectos de coordinación de centros de investigación de ER que tienen como objetivo favorecer la comunicación y coordinación entre los profesionales, ofreciendo una oportunidad de formación para los mismos, mediante seminarios, talleres y cursos entre médicos y otros profesionales socio-sanitarios y pacientes-familiares. Los estatutos de UNIAMO (Federación Italiana de Enfermedades Raras) incluyen el principio de formación en sus directrices, por el cual las asociaciones han de participar junto con las sociedades científicas en la elaboración de programas de educación sanitaria y colaborar para la formación del personal médico y paramédico con el fin de mejorar la asistencia médica y la atención de enfermería de las personas con ER.

Por otro lado, la estrategia nacional sobre ER señala que el abordaje de las mismas requiere de una serie de conocimientos y habilidades de todo tipo por parte de los profesionales. Más allá de la formación de grado y especializada realizada a través de

la residencia, es imprescindible desarrollar una formación continuada de aquellos profesionales que intervienen durante el proceso de la enfermedad de las personas afectadas por ER.

Es necesario resaltar la importancia del abordaje de las ER en el proceso formativo, tanto de atención primaria como en atención especializada, siendo quizás en atención primaria el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis, ya que constituye la principal vía de acceso al sistema sanitario de estos pacientes. La formación debe dirigirse a profesionales de diferentes perfiles que llegan a formar parte de los equipos multidisciplinares (fundamentalmente enfermería, medicina de familia y pediatría) que atienden tanto a la población adulta como a la población infantil y juvenil.

Recientemente varias sociedades científicas como SEMFyC, SEMERGEN se están implicando en formar a los profesionales en la atención a las enfermedades raras. Destacan la inclusión de doctorados en la formación postgrado universitaria y en los cursos de “Formación de Formadores”, así como apertura de debates en las jornadas y congresos nacionales correspondientes. Por otro lado, algunas publicaciones sugieren que los médicos de atención primaria tienen un nivel de conocimientos en ER mejorable. A su vez, demuestran un elevado interés en el aprendizaje de la prevención primaria, el papel de la familia, y educación para la salud en las ER, que satisfacen con la búsqueda telemática de información. Aunque reclaman acciones específicas de formación continuada preferiblemente multidisciplinares y en forma de taller.

A nivel autonómico, el Plan de Salud de la Región de Murcia 2010-2015 establece el propósito de aumentar el conocimiento de signos y síntomas de alarma de las ER en los profesionales sanitarios, entre otros objetivos. Ello conlleva desarrollar un programa formativo de ER dirigido a profesionales sanitarios de los diferentes niveles asistenciales, haciendo especial hincapié en la primaria.

En los últimos cinco años se han organizado en el sistema sanitario de la Región de Murcia, al menos, 23 actividades formativas relacionadas con las enfermedades raras. Han asistido a las mismas 1.909 profesionales. Los temas más destacados por su frecuencia han sido aquellos que están relacionados con la genética clínica y se han organizado acciones dirigidas a atención primaria, a enfermería, a pediatría, al ámbito hospitalario y a médicos internos residentes en formación.

Otras comunidades autónomas incluyen en sus planes la formación de los profesionales en ER. Cabe destacar a Andalucía por su apuesta a desarrollar una estrategia formativa conjunta con el Plan de Genética en ER que incluye al desarrollo profesional continuo desde el inicio del grado hasta las estancias formativas en centros de referencia de ER.

INVESTIGACIÓN

Dado el escaso número de pacientes de cada una de estas enfermedades, existe poco interés en la investigación clínica y, sobre todo terapéutica, por no resultar rentable para las empresas, por tanto, es necesario establecer las condiciones que favorezcan la puesta en marcha de proyectos de investigación en este ámbito.

Hay razones de diversa índole por las que tiene sentido investigar en ER. Éstas incluyen razones sociales, también razones éticas, dado que la investigación abre nuevas oportunidades y, obviamente, existe un interés científico en conocer los mecanismos de producción de la enfermedad, la fisiopatología del proceso, la definición de nuevas dianas moleculares y el desarrollo de fármacos dirigidos hacia estas dianas.

A nivel europeo, el 5º Programa Marco intentó promover la cooperación, la colaboración y el aumento de conocimientos en el campo de las ER. Posteriormente, el 6º Programa Marco (6PM) continuó potenciando el desarrollo de conocimientos técnicos y científicos, lo que se tradujo en dos prioridades temáticas: traducir los datos del genoma en aplicaciones prácticas para la mejora de la salud humana y respaldar la formulación y puesta en práctica de políticas comunitarias.

El proyecto ERA-Net (European Research Action Networks), dedicado a enfermedades raras y financiado por la Comisión Europea dentro del 6PM, fomentó las actividades conjuntas y transnacionales. Dentro del mismo, E-Rare (European Research Programmes on Rare Diseases) es una Red constituida por nueve Estados Miembros incluyendo instituciones públicas, Ministerios y organizaciones gestoras de investigación, responsables del desarrollo y gestión de programas de investigación nacionales o regionales en ER. Su objetivo es sentar las bases para la cooperación continua y duradera entre socios de los Estados Miembros de forma que se logre superar la fragmentación de la investigación sobre ER y se potencie el carácter multidisciplinar de la misma.

En el 7º Programa Marco (7PM), mediante la continuidad del E-Rare1 con el E-Rare- 2, se ha promovido así la cooperación transnacional haciendo hincapié en la investigación traslacional, el desarrollo y validación de nuevas terapias, el fomento de la salud y la

prevención primaria, así como en la adopción de políticas nacionales y elaboración de planes integrales de atención a las personas afectadas. En concreto, la investigación se centra en la evolución natural y fisiopatología de las enfermedades y en el desarrollo de estrategias de prevención, medios diagnósticos y terapéuticos.

Los grupos de investigación españoles participan en proyectos financiados por el 7PM, desde la DG RESEARCH (Directorate General for Research and Innovation), mediante los programas COOPERATION, CAPACITIES y las acciones COST, entre las que destaca la convocatoria ya mencionada; Era-NET (E-Rare-1 y E-Rare- 2). Así como en proyectos financiados desde la DG SANCO (Directorate- General for Health and Consumers); EUCERD Joint Action, E-IMD, EPIRARE, EURO-WABB, ORPHANET Joint Action, EUROCAT, BURQOL-RD, RDPortal2, ENERCA 3, CARE-NMD o E-HOD, entre otros.

Es necesario destacar la puesta en marcha del “International Rare Diseases Research Consortium” (IRDiRC), iniciativa promovida por el Consejo de Europa y por Estados Unidos para conseguir de aquí a 2020, 200 nuevas estrategias terapéuticas, innovaciones diagnósticas y una base de datos global en base a los registros estatales. El Instituto de Salud Carlos III es miembro fundador del Consorcio.

El IRDiRC insta a los miembros fundadores, a través de sus agencias de financiación a constituir una cartera de proyectos alineados con las metas estratégicas. Con este fin, el ISCIII lanzó en 2011 una convocatoria competitiva a nivel nacional para financiar proyectos conjuntos de investigación sobre ER siguiendo las metas estratégicas del IRDiRC. El resultado de esta convocatoria ha sido la financiación de 3 proyectos colaborativos a nivel nacional: TREAT-CMT sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con una orientación multidisciplinar (coordinado por el CIBERER), DRUGS4RARE de orientación terapéutica (coordinado por el Parc Cientific de Barcelona) y SPAIN-RDR relacionado con el Registro de Enfermedades Raras (coordinado por el IIER).

El 8º Programa Marco de Investigación e Innovación de la Unión Europea, que en esta edición se denomina Horizonte 2020 (H2020) para el período 2014-2020 es el actual escenario de referencia para la coordinación e impulso de la investigación en Europa. Propone tres prioridades que se refuerzan mutuamente: crecimiento inteligente

(economía basada en el conocimiento y la innovación), crecimiento sostenible (mediante la utilización más eficiente de los recursos) y crecimiento integrador (una economía con alto nivel de empleo que redunde en la cohesión económica, social y territorial). Integra por primera vez todas las fases desde la generación del conocimiento hasta las actividades más próximas al mercado: investigación básica, desarrollo de tecnologías, proyectos de demostración, líneas piloto de fabricación, innovación social, transferencia de tecnología, pruebas de concepto, normalización, apoyo a las compras públicas pre-comerciales, capital riesgo y sistema de garantías.

En nuestro país, la primera iniciativa para fomentar la investigación en ER la encontramos en el Real Decreto 375/2001, por el que se aprobó el Estatuto del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo artículo 21 determinaba que la ejecución de las actividades de carácter investigador, científico, técnico y docente encomendadas al Instituto de Salud Carlos III se realizarían a través de centros o institutos cuyo nivel orgánico sea inferior al de Subdirección General. La Orden de 27 de diciembre de 2001 creó entonces diversos centros en el Instituto de Salud Carlos III, entre ellos el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

En 2003 se procedió a la creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en el seno del ISCIII, fijándose como objetivo del mismo el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

Otro gran impulso dado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad a las enfermedades raras fue la creación de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS), en las que intervenían grupos investigadores y centros de todo el SNS. Para las ER en concreto se crearon doce Redes específicas en respuesta a las prioridades fijadas en el Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica 2000-2003 en el ámbito sanitario.

En noviembre de 2006, se constituyó en España el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III con el fin de coordinar y potenciar la investigación sobre las ER en España. Sus orígenes se encuentran en las Redes de Investigación de centros y grupos del ISCIII cuya temática se relacionaba con

enfermedades raras. El CIBERER es un centro orientado a la investigación cooperativa, con especial énfasis en la transferencia de la investigación desde el laboratorio a la cabecera del paciente. Esta red actúa como un consorcio público de 29 instituciones, contando con más de 700 profesionales que integran 60 grupos de investigación, estando financiada principalmente por el Instituto de Salud Carlos III. Sus objetivos son: 1) mejorar los recursos disponibles para la investigación de ER y medicamentos huérfanos; 2) promover la integración entre la investigación biomédica básica y clínica; 3) desarrollar proyectos de cooperación en investigación que permitan la exploración de nuevas hipótesis científicas y desarrollos tecnológicos; 4) demostrar el valor de la investigación en enfermedades raras, y 5) establecer iniciativas de colaboración con la industria farmacéutica y biotecnológica. Participan en el CIBERER dos grupos de investigación de la Región de Murcia: el Centro Regional de Hemodonación (del Hospital General Universitario Morales Meseguer) y un grupo clínico vinculado (Sección de Genética Médica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca).

Actualmente es el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, el que representa el instrumento destinado a desarrollar y financiar las actuaciones de la Administración General del Estado en materia de I+D+i, para permitir la consecución de los objetivos y prioridades incluidos en la Estrategia Española de Ciencia, Tecnología e Innovación 2013-2020.

El Plan Estatal determina entre sus actuaciones programáticas la Acción Estratégica en Salud 2013-2016 (AES) que tiene como principio fomentar la salud y el bienestar de los ciudadanos y ciudadanas, y se estructura como un espacio de interacción, con actuaciones instrumentales sinérgicas y complementarias, que contribuyan a que el SNS se consolide como un referente mundial en cuanto a sus capacidades científicas, tecnológicas y de innovación. En las convocatorias correspondientes de concesión de ayudas de la AES, en el marco del Plan Nacional de I+D+I 2008-2011, así como en el marco del Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, las ER se han contemplado de una manera explícita como una de las líneas prioritarias.

Por otra parte, según la base de datos de ORPHANET, el número de proyectos con participación española sobre ER que han estado o están activos desde 2009 es de 268. Las entidades financiadoras fueron tanto centros públicos nacionales y europeos, como fundaciones privadas, asociaciones de pacientes y empresas farmacéuticas, si bien es

cierto que destaca la financiación por parte de entidades públicas (antiguo Ministerio de Ciencia e Innovación-MICINN y actual Ministerio de Economía y Competitividad-MINECO y Comisión Europea).

Asimismo la base de datos de Orphanet permite obtener otro dato relevante en cuanto al valor traslacional de la investigación en ER: el número de ensayos clínicos en ER con participación española desde 2009, en curso o ya concluidos, es de 602, en los cuales se estudian 233 enfermedades raras diferentes.

En el ámbito de la Comunidad Autónoma, las Estrategias Regionales de Investigación e Innovación para la Especialización Inteligente son agendas integradas de transformación económica de un territorio, que persiguen concentrar las políticas y las inversiones en investigación e innovación en prioridades, desde la perspectiva del desarrollo económico basado en el conocimiento.

La Estrategia de Investigación e Innovación para la Especialización Inteligente de la Región de Murcia (RIS3Mur), aprobada por Consejo de Gobierno de la Comunidad Autónoma el 7 de marzo de 2014, se constituye como una valiosa oportunidad ya que promueve una evolución hacia una nueva estructura de crecimiento basada en la investigación y la innovación, desde sectores productivos clave y a través del fomento de otros ámbitos de futuro en los que la Región pueda tener suficiente potencial. RIS3Mur pretende concentrar de un modo eficiente los recursos disponibles para la generación y explotación del conocimiento regional, al servicio de prioridades, previamente definidas, vinculadas a las fortalezas y ventajas competitivas de la Región. La investigación y la innovación, adquieren pues una importancia capital para incrementar la capacidad generadora de riqueza.

A pesar de las dificultades planteadas en el ámbito de la investigación en ER, actualmente, son varias las instituciones y organismos públicos vinculados a la Consejería de Sanidad que realizan actividades relacionadas con la investigación en el ámbito bio-sanitario de las enfermedades raras.

La Consejería de Sanidad ejerce las competencias de ejecución en materia de productos farmacéuticos y de gestión de la asistencia sanitaria que la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia tenga legalmente atribuidas. Concretamente, la

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano ostenta las competencias de promoción y supervisión de las actividades relacionadas con la investigación sanitaria así como la coordinación y supervisión de las entidades, organismos públicos e institutos de investigación del ámbito biomédico o sanitario vinculados a la Consejería de Sanidad (la Fundación para la Formación y la Investigación de la Región de Murcia o FFIS y el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y la Universidad de Murcia o IMIB-Arrixaca).

La FFIS es una fundación sin ánimo de lucro perteneciente al Sector Público. Tiene como objeto esencial, la gestión del conocimiento, investigación y gestión de proyectos de innovación en el ámbito bio-sanitario.

El IMIB-Arrixaca se constituyó en 2011, fruto de un convenio entre la Consejería de Sanidad, el SMS, la FFIS y la Universidad de Murcia. Se crea con el fin de aumentar la investigación y generación de aplicaciones para responder a distintos retos médicos y por tanto mejorar la salud de la población. Los principales centros de IMIB-Arrixaca se ubican en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y en el Campus de Ciencias de la Salud de la Universidad de Murcia, ambos en el municipio de Murcia (El Palmar). Asimismo, integra grupos estratégicos en el Centro de Hemo-donación, la Consejería de Sanidad de la Región de Murcia, el Hospital Santa Lucía y el Campus Universitario de Espinardo. Cuenta con una serie de plataformas de apoyo transversal que facilitan las labores de investigación, como son el Animalario Libre de Patógenos, el Bio-banco, la Plataforma de Ensayos Clínicos, Genómica, Informática Biomédica, Patología, Proteómica o Sala Blanca.

En la actualidad, se está elaborando la Estrategia Regional de Investigación e Innovación Bio-sanitaria (ERIIB), en las que las enfermedades raras serán una de las líneas estratégicas prioritarias. Adicionalmente repercutirá positivamente en el campo de las enfermedades raras el abordaje en estas estrategias de la adecuada dotación y estabilización de los recursos humanos, materiales y las infraestructuras que se encuentran disponibles para la investigación bio-sanitaria en la región (órganos de coordinación, grupos de investigación, plataformas tecnológicas y de contacto entre el mundo académico, científico y la ciudadanía, etc).

En este plan, para cada una de las líneas estratégicas se han identificado líneas de investigación específica, que a su vez están en consonancia con los marcos de referencia en materia de investigación previamente citados.

Así, relacionado con el desarrollo de sistemas de información, la disponibilidad de registros poblacionales que acumulen un mayor número de casos puede facilitar el planteamiento de hipótesis de trabajo y de esa manera obtener resultados que nos ayuden a mejorar tanto los diagnósticos como los tratamientos en personas con ER. En este sentido, el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIER-RM) se configura como una base de datos o registro de base poblacional de personas afectadas por enfermedades raras, residentes en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, a partir de la integración de datos clínicos, epidemiológicos, socio-sanitarios y administrativos, y uno de cuyos objetivos es valorar la mejora de la calidad de vida de los afectados como indicador del impacto en la salud del conjunto de mejoras clínicas terapéuticas o de índole más general (servicios sociales, prestaciones en centros educativos, atención temprana, etc.).

En el ámbito de las enfermedades raras el diagnóstico precoz es fundamental ya que pueden ser enfermedades tratables, en las que un tratamiento rápido y adecuado puede ayudar a evitar su progresión y mejorar, por tanto, la calidad de vida del paciente. Además, una detección precoz de la enfermedad, si es de base genética, permite el asesoramiento genético y la posibilidad de reducir el riesgo de transmisión en la familia.

El manejo y el asesoramiento genético de pacientes afectados de ER requieren de un diagnóstico certero. Este diagnóstico de precisión, la gran mayoría de las veces se basa en un estudio molecular, ya sea del gen específico asociado a la enfermedad en cuestión, o de grupos de genes que puedan ser responsables de un determinado fenotipo. Un importante porcentaje de estas enfermedades se relacionan con múltiples genes y con múltiples mutaciones responsables de la patología, y también con otras variantes genéticas que regulan su expresión, lo que justifica la gran complejidad, desde el punto de vista tecnológico, asociada al estudio de las alteraciones moleculares responsables de las diferentes patologías.

Los avances tecnológicos en biología molecular permiten que día a día aumente la disponibilidad de estudios moleculares tendentes a lograr diagnósticos de precisión en

las diferentes patologías humanas, este diagnóstico de precisión es además la base de la medicina personalizada y esto es de especial importancia en las enfermedades raras.

En el ámbito de los tratamientos clínico-farmacológicos, la potenciación de la realización de ensayos clínico con medicamentos relacionados con las ER en la región es un factor fundamental para disponer de terapias seguras, eficaces y de calidad. Para ello, y tras la nueva regulación de ensayos clínicos, debemos establecer los medios y mecanismos precisos para hacer de nuestra Comunidad una región competitiva y que sea capaz de atraer inversión en este aspecto.

Además de las líneas de investigación orientadas a las mejoras tecnológicas en el diagnóstico y tratamiento clínico-farmacológico, se identifica en la Región la necesidad de potenciar la investigación en otros campos terapéuticos, como el de la atención temprana, para el estudio y desarrollo de nuevos abordajes o para evaluar el impacto en la salud de los menores afectados por una enfermedad rara. Se contempla en el PIER el diseño de una plataforma inter-institucional para el registro estandarizado de la información referida a las necesidades y medidas adoptadas para el abordaje integral de las personas con una enfermedad rara. En el caso de los menores, la existencia de dicha plataforma facilitaría el diseño de estudios investigación en atención temprana.

En la actualidad, en la Región de Murcia se están desarrollando, aproximadamente, 65 proyectos de investigación que tienen como objetivo la mejora en el conocimiento de los procesos de diagnóstico o tratamientos de estas enfermedades. Concretamente, se están realizando 2 Proyectos de investigación financiados por el Fondo de Investigación en Salud (FIS) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), 3 Proyectos de investigación financiados por el ISCIII con fondos no FIS, 18 Ensayos Clínicos con Medicamentos, 18 Estudios Observacionales Post-autorización, 11 Proyectos de Donaciones, 2 Estudios Observacionales no EPA, 1 Ensayo Clínico AES y 10 Estudios de Investigación no incluidos en los apartados anteriores.

Las líneas principales de investigación que se están desarrollando en los centros de nuestra Comunidad Autónoma están relacionadas con:

- Epidemiología descriptiva y analítica en el área de la historia natural de la enfermedad y de la nosología clínica: desarrollo de redes multidisciplinares,

desarrollo de los instrumentos necesarios para disponer de bases de datos compartidas, registros y estudios de cohortes.

- Caracterización de los mecanismos hereditarios, variantes genómicas, genes implicados y bases metabólicas y celulares de las enfermedades raras.
- Identificación de marcadores biológicos y perfiles metabólicos para ser utilizados con fines diagnósticos y de evaluación del progreso de la enfermedad
- Desarrollo y evaluación de nuevas pruebas diagnósticas.
- Investigación terapéutica: Determinación de nuevas dianas terapéuticas, como base a terapias farmacológicas y desarrollo de la terapia génica y celular.
- Estudios de calidad de vida, y finalmente la evaluación de terapias y tecnologías sanitarias utilizadas.

LÍNEAS ESTRATÉGICAS

EPIDEMIOLOGÍA

Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER.

Para mejorar la exhaustividad del SIER se ha de tener en cuenta que desde el 1 de Enero de 2016 la CIE-10-ES es la clasificación de referencia (más precisa y mejora adaptada al ámbito clínico) para la codificación clínica y registro de morbilidad en España (CMBD). Dado que el CMBD es el registro que aporta la mayor proporción de casos de enfermedades raras al SIER es necesario adaptar la información integrada en SIER a esta nueva clasificación.

Por otro lado, la definición actual de Enfermedad Rara supone una selección de códigos CIE consensuada, que resta especificidad a la hora de presentar los resultados del análisis del conjunto de las ER. La información contenida en el SIER es más precisa y se ajusta mejor las necesidades clínicos y de afectados. Se pretende disponer de una lista reducida más específica de ER, sin dejar de contemplar los acuerdos para la integración con el Registro Nacional.

Finalmente para mejorar la representatividad del SIER, se han identificado nuevas fuentes de información hospitalaria y extra-hospitalaria (para aquellos afectados cuyas patologías no generen ingresos por esta causa), así como otras fuentes del sector social, que aportarán una visión sobre el grado de limitación de las ER. Está prevista la incorporación automática de la información procedente de algunas fuentes y el desarrollo de formularios web para la notificación manual por parte de personal sanitario, pacientes y asociaciones.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
1.1 Adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES.	2017	2018	DGPFIAC
1.2 Desarrollar un listado propio de enfermedades raras para el SIER.	2017	2020	DGPFIAC
1.3 Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	2017	2020	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
1. Representatividad teórica de SIER.	60%	70%	80%	90%	100%
1.1 Casos validados en SIER codificados con CIE-10ES.	0%	10%	40%	70%	100%
1.2 Casos registrados en SIER codificados con listado propio.	0%	10%	40%	70%	100%
1.3 Incremento del nº de fuentes nuevas incorporadas al SIER	42	43	45	47	50

Objetivo 2: mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER.

Los procesos de carga y validación se ven enlentecidos actualmente porque el envío de información se realiza en múltiples formatos electrónicos, con diferente estructura, que requieren un proceso de normalización manual previo. Teniendo en cuenta el volumen de fuentes que SIER incorpora, la normalización del fichero original, contemplando un formato electrónico único y una estructura definida para su envío, agilizará este proceso.

Actualmente se efectúan para cada fuente estudios de rendimiento bruto antes de ser incorporadas en el SIER. Se pueden desarrollar nuevos indicadores que orienten sobre la validez de las fuentes en base al estado final de los registros aportados por cada una después de ser incorporados y ser validados manualmente. Una vez realizados estos estudios se pueden generar procesos de validación automática de las fuentes en su conjunto o de casos de enfermedades concretas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
2.1 Normalizar el envío de información de las fuentes al SIER.	2017	2020	DGPFIAC
2.2 Monitorizar el rendimiento y validez de las fuentes.	2017	2018	DGPFIAC
2.3 Desarrollar nuevos procesos de validación automática de la información.	2017	2020	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
2. Casos validados de los registrados en el SIER.	37%	40%	50%	60%	70%
2.1 Fuentes que envían información al SIER normalizada.	0%	10%	20%	40%	50%
2.2 Nº de indicadores de rendimiento y validez de las fuentes analizados en el SIER.	1	3	3	3	3
2.3 Casos incorporados al SIER que se confirman o descartan automáticamente.	2%	5%	10%	20%	30%

Objetivo 3: mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER.

En relación a las nuevas monografías que se publiquen con la evolución espacio-temporal del conjunto de las enfermedades raras registradas en la Región se propone las siguientes mejoras: incluir un apartado con indicadores de la calidad de la información recogida en el SIER, nuevos indicadores sobre la gravedad de la enfermedad (se pueden incorporar de manera automática al SIER nuevos indicadores como el grado de dependencia, y otros como la letalidad o la supervivencia podrían ser estudiados puntualmente mediante proyectos de investigación).

En base a la lista reducida de ER seleccionada o grupos de enfermedades seleccionados se propone también desarrollar informes monográficos, tratando de

mejorar la utilidad de la información generada por el SIER para los diferentes ámbitos (clínico, educativo y social).

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
3.1 Monitorizar la calidad de la información contenida en SIER.	2017	2020	DGPFIAC
3.2 Desarrollar nuevos indicadores de gravedad de la enfermedad.	2017	2020	DGPFIAC
3.3 Desarrollar informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades.	2017	2020	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
3.1 Nº de nuevos indicadores de calidad de la información contenida en SIER monitorizados.	0	3	3	3	3
3.2 Casos con grado de dependencia reconocido del total de casos valorados registrados en SIER.	ND	D	D	D	D
3.3 Nº de informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades raras publicados.	0	0	1	0	1

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 4: realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras.

Es preciso alcanzar un acuerdo sobre la definición de los tumores malignos raros (TMR) a incluir en la información epidemiológica obtenida a partir de las explotaciones del Registro de Cáncer y seleccionar una lista de códigos CIEO-3 morfológicos, topográficos, por edad, sexo y año de incidencia. De la misma manera se acordará una lista de códigos CIE-10 que contemplen la mortalidad por enfermedades raras. Se puede realizar también una evaluación específica de los indicadores de calidad de los TMR con la información recogida en el registro de cáncer.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
4.1 Establecer una definición de “Tumor Maligno Raro” en la Región de Murcia y consensuar la lista de TMR.	2017	2017	DGSP
4.2 Definir criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia y consensuar una lista.	2017	2017	DGSP
4.3 Consensuar los indicadores epidemiológicos para el análisis de los TMR y de la mortalidad por enfermedades raras (incidencia, métodos de ajuste de tasas, de estimación de la tendencia temporal, supervivencia).	2017	2017	DGSP
4.4 Elaborar informes generales periódicos de los TMR en la Región de Murcia.	2017	2020	DGSP
4.5 Elaborar informes periódicos generales de la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	2017	2020	DGSP
4.6 Elaborar un Informe específico de los tumores raros infantiles.	2019	2019	DGSP

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
4.4 Nº de informes epidemiológicos generales publicados sobre la epidemiología de los TMR en la Región de Murcia.	0	0	1	1	1
4.5 Nº de informes epidemiológicos publicados sobre la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	0	0	1	1	1
4.6 Nº de Informes específicos publicados de los tumores raros infantiles.	0	0	1	0	1

INFORMACIÓN

Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social.

Las administraciones públicas involucradas en la atención a los afectados (pacientes y familiares) desarrollarán en sus respectivas páginas web un sitio donde recopilar la información (general y específica) relacionada con las enfermedades raras y los recursos que existen a su disposición. La página web única unificará estos sitios web a través de enlaces a cada uno de ellos. Esto permitirá tener un acceso completo a la información relacionada con las ER y los recursos disponibles.

Se creará un grupo de trabajo para coordinar la información sobre ER existente en la Web, impulsar el desarrollar material informativo y recursos relacionados con las enfermedades raras en los diferentes ámbitos (sanitario, educativo, laboral y social), de manera que se eviten solapamientos y se adapten los contenidos sobre ER a las necesidades de los diferentes usuarios. El desarrollo y la actualización de los contenidos de los sitios web para ER de cada una de las administraciones públicas será responsabilidad de cada una de ellas y proporcionarán una actualización simultánea de la web única de ER. En relación a la información sobre ER las principales.

Por otro lado, en línea con la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía que coordina el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la Escuela de Salud en la Región de Murcia recogerá, a través de la “escuela de pacientes” actividades específicas para capacitar a pacientes y familiares en el manejo y cuidado de las enfermedades raras, y a través de su bloque de “promoción de la salud y prevención de la enfermedad” difundirá información sobre campañas, programas y planes relacionados medidas de prevención de la exposición a factores relacionados con la aparición de estas enfermedades, sobre todo durante las etapas preconcepcional, prenatal y de lactancia (vacunación, alimentación, tabaco, adicciones, salud ambiental, etc).

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
5.1 Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.	2017	2018	Consejerías implicadas*
5.2 Fomentar actividades relacionadas con las ER dentro de la Escuela para la Salud de la Región de Murcia.	2017	2020	SMS-FFIS
5.3 Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	2017	2018	Consejerías implicadas*

* **Consejería de sanidad:** Portal sanitario de la Consejería, SMS (Centro Tecnológico Información y Documentación Sanitaria, DGAS y Subdirección de Tecnologías de la Información…). **Consejería de Educación y Universidades**: unidad de tecnologías de la información y estadística, Área de gestión de centros educativos, DGIE y AD… **Consejería de Familia e igualdad de oportunidades. Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo**- Sección de Atención a Colectivos desfavorecidos, SEF…

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
5.1 Espacio web con información general y recursos sobre enfermedades raras en los ámbitos sanitario, educativo y social.	ND	ND	D	D	D
5.2.1 Informe anual sobre la escuela de pacientes para el manejo y cuidado de las enfermedades raras.	ND	D	D	D	D
5.2.2 Informe anual sobre la realización de actividades de promoción de la salud y prevención de las ER.	ND	D	D	D	D
5.3 Grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 6: aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía.

El grupo de trabajo formado para coordinar la información disponible para los afectados por ER procurará coordinar también las acciones de las diferentes administraciones para dar visibilidad a las enfermedades raras y aumentar el grado de sensibilización de la ciudadanía en cada uno de los ámbitos de las administraciones públicas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
6.1 Desarrollar acciones de sensibilización en cada uno de los ámbitos (sanitario, educativo, social, laboral).	2017	2018	Consejerías implicadas*
6.2 Celebrar el Día Internacional de las Personas con Discapacidad de forma conjunta (Administración y entidades del Tercer Sector) contando con la presencia de Entidades de personas con ER.	2017	2020	Consejerías implicadas*
6.3 Celebrar la Feria de las Entidades de discapacidad (incluir a Entidades de personas con ER).	2017	2020	Consejerías implicadas*
6.4 Desarrollo de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	2017	2020	Consejerías implicadas*

* Consejería de sanidad, Consejería de Educación y Universidades, Consejería de Familia e igualdad de oportunidades. Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo- Sección de Atención a Colectivos desfavorecidos.

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
6.1 Informe anual sobre las actividades de sensibilización a la población general relacionadas con las ER en cada uno de los ámbitos (Sanitario, Educativo, Servicios Sociales, Empleo).	ND	D	D	D	D
6.2 Celebración conjunta del Día Internacional de las Personas con Discapacidad.	ND	D	D	D	D
6.3 Celebración conjunta de la Feria de las Entidades de discapacidad.	ND	D	D	D	D
6.4 Informe anual de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO

Objetivo 7: reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

En la Región se han desarrollado guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo, con información básica sobre su capacidad teratógena que está disponible dentro del aplicativo de la historia clínica de atención primaria (OMI-AP), no así en el de atención especializada (Selene). Se prevé la elaboración un capítulo con información más detallada para la realización de búsquedas pormenorizadas disponible en la biblioteca de OMI. Esta información será ampliada o actualizada cuando sea necesario, formando parte de las actividades del Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia (CFVRM).

El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), además de servicios de información sobre agentes teratógenos conocidos (SITE y SITTE), investiga posibles causas por las que se producen los defectos y malformaciones congénitas que se observan en recién nacidos. Dado que la mayoría de las alteraciones del desarrollo embrionario y fetal presentan frecuencias muy bajas, se requieren estudios que reúnan el mayor número de casos posible. Esta es una red temática, multidisciplinar y cooperativa, en la que participan médicos de hospitales de toda España, y en la que la Región ha se seguir contribuyendo.

La mayoría de las actividades preventivas y de educación para la salud dirigidas a promover estilos de vida saludable y evitar el consumo de sustancias potencialmente perjudiciales están contempladas en el PIAM, y se llevan a cabo durante el periodo previo a la concepción y en las primeras consultas de captación y seguimiento de la mujer embarazada. Existe un grado de captación de la mujer e intervención preventiva al inicio del embarazo, pero se debe potenciar el protocolo establecido para la fase pre-concepcional, dada la importancia de esta fase en la organogénesis. Las actualizaciones del PIAM, y en concreto de los protocolos de atención preconcepcional y prenatal deberán

adherirse a las campañas y programas preventivos vigentes relacionados con la salud materno-infantil.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
7.1 Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo.	2017	2020	CFVRM
7.2 Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de neonatología de la Región y a su vez integrar esta información en otros registros relacionados (SIER).	2017	2020	DGAS-SMS
7.3 Actualizar e impulsar el protocolo de Consulta Pre-concepcional del PIAM en atención primaria para potenciar la identificación de riesgos relacionados con la salud materno-infantil, y minimizarlos antes del embarazo**.**	2017	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
7.1.1 % Implantación de la prescripción asistida en los centros de asistencia especializada.	0%	20%	60%	80%	100%
7.1.2 Guía para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo actualizada.	ND	D	D	D	D
7.2.1 Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al ECEMC**	0	100	200	300	500
7.2.2 Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al SIER.	0	100	200	300	500
7.3 Cobertura de implantación de la consulta pre-concepcional	ND	ND	25%	50%	100%

ND=No disponible; D=Disponible; (*) incidencia registrada en ECEMC; (**) El valor esperado de malformaciones congénitas en neonatos es del 3% de los nacimientos en el año (aproximadamente 500 neonatos con malformaciones en la Región de Murcia).

Objetivo 8: mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.

Dentro de este objetivo, una primera línea de actuación estará encaminada a mejorar la identificación de las mujeres embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER y los circuitos asistenciales de derivación preferente para el diagnóstico y asesoramiento genético adecuados. El PIAM, contempla que desde la atención primaria, se valoren los riegos de enfermedades genéticas (en la gestante, su familia o su descendencia), durante los primeros controles del embarazo normal. En caso de detectarse riesgo de ER en la embarazada se ha de establecer una vía para su evaluación preferente

por la Sección de Genética Médica y por el Servicio de Obstetricia y Ginecología de referencia para el despistaje prenatal de enfermedades raras.

En segundo lugar, se plantea una línea de actuación orientada a mejorar en la Región los procesos asistenciales para el cribado de las aneuploidías mediante el test combinado del primer trimestre realizado a todas las embarazadas, contemplado igualmente en el PIAM. Se valorará además la sustitución de las técnicas invasivas como método de confirmación para la detección de aneuploidías por el estudio del ADN fetal libre en sangre materna (cf-DNA) a las gestantes con riesgos intermedios detectados en el test combinado (1/100 a 1/1.000).

Ante el diagnóstico eventual de una aneuploidía, en la etapa prenatal el PIAM contempla el asesoramiento a la pareja desde el centro que pidió la prueba, que en este caso podría realizarse por parte del ginecólogo formado previamente. En cambio, para otras anomalías estructurales o genéticas complejas se requiere establecer vías de remisión preferente de la gestante a la Sección de Genética Médica donde trabajan profesionales con experiencia en el manejo de la patología concreta, que orientará a los padres, tanto si desean continuar la gestación como si van a interrumpirla.

Actualmente, la interrupción legal del embarazo (ILE) de un feto con sospecha o diagnóstico de ER se realiza en clínicas concertadas de nuestra Región, o en otras autonomías si se trata de gestaciones tardías. Para mejorar las condiciones de seguridad sobre la salud física y mental de la madre, la dignidad del feto, y el adecuado estudio de confirmación diagnóstica, se establecerán las vías oportunas para que la ILE de un feto con sospecha o diagnóstico de ER se realice dentro de la red de asistencia pública de nuestra Región.

En la actualidad no es práctica común la confirmación genética, molecular o bioquímica de la patología en el feto afectado por una ER. Dicha confirmación es de gran interés para el asesoramiento reproductivo a la pareja y el adecuado control de calidad del diagnóstico prenatal. Para ello se establecerán cauces de coordinación de los Servicios de Pediatría, Anatomía Patológica (en el caso de los fetos muertos o abortados) de los hospitales públicos y las clínicas concertadas para las ILE con el CBGC, la Sección de Genética Médica y los Servicios de Obstetricia y Ginecología. Es recomendable además contar con la figura del anatomopatólogo especializado en dismorfología fetal en el SMS.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
8.1 Reforzar la captación precoz de embarazadas con mayor riesgo de ER y establecer protocolos de derivación preferente a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	2017	2020	DGAS-SMS
8.2 Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosomopatías en el 1er trimestre.	2017	2018	DGAS-SMS
8.3 Valorar la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado para aquellas mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	2018	2018	DGAS-SMS
8.4 Definir a través del PIAM los circuitos asistenciales para el asesoramiento a la pareja para la toma de decisiones ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	2017	2017	DGAS-SMS
8.5 Establecer las vías para posibilitar la interrupción legal de la gestación en las mejores condiciones de seguridad para la salud física y mental de la mujer embarazada de un feto con un diagnóstico prenatal de una ER dentro de la red asistencia pública regional.	2017	2020	DGAS-SMS
8.6 Posibilitar la confirmación clínica, bioquímica, metabólica, genética o patológica de los fetos diagnosticados de ER.	2017	2020	DGAS-SMS
8.7 Ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH y secuenciación masiva, y al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de ER.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
8. Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal.	20%*	25%	30%	40%	50%*
8.1 Protocolos de derivación preferente para las embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	ND	D	D	D	D
8.2 Actualización y normalización en el PIAM de los procedimientos del cribado de aneuploidías realizados en el 1er trimestre en los hospitales.	ND	ND	D	D	D
8.3 Informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a las mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	ND	ND	D	D	D
8.4 Informe que contemple los circuitos asistenciales propuestos para el asesoramiento a la pareja ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	ND	D	D	D	D

8.5 ILE anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER**.	0%	25%	50%	75%	100%
8.6 % de fetos muertos con diagnóstico de ER estudiados para confirmación	0%	25%	50%	75%	100%
8.7 Test genéticos con aCGH y secuenciación masiva, y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC	0%	33%	66%	100%	100%

* Acta Obstet Gynecol Scand. 2017 Feb;96(2):176-182 **Valor esperado anual = 100 Interrupciones por "riesgo de graves anomalías en el feto" o "anomalías fetales incompatibles con la vida o enfermedad extremadamente grave e incurable". Fuente: Interrupciones Voluntarias del Embarazo. Centro Regional de Estadística de la Región de Murcia.

Objetivo 9: mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras.

El PIAM contempla entre sus actividades informar a las parejas sobre el PCN y los procedimientos a seguir para su realización en las sesiones de Educación Maternal. También, si el cribado no ha sido realizado antes del alta hospitalaria, contempla la toma de muestras en las actividades de atención al puerperio, debiéndose potenciar la re-captación de recién nacidos sin cribado desde atención primaria en esta fase para mejorar su cobertura global.

El CBGC participa en el Sistema de Información sobre Cribado Neonatal aprobado por el grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública que permite, a nivel autonómico y estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación del programa de detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas como garantía de la calidad del cribado. Se monitorizan indicadores para algunas de las actividades del proceso, con estándares establecidos, constituyendo el plan de mejora continua de la calidad de dicho laboratorio. Fruto de esta monitorización se considera necesario mejorar la toma y transporte de muestras en general, y de segundas muestras en particular, ya que todos los programas de cribado neonatal contemplan esta segunda extracción debido a distintas causas (muestras no válidas, RN transfundidos, RN. pre-término, RN con valores positivos en primera muestra). Se requiere una acción coordinada entre los centros de salud, servicios hospitalarios y el CBGC, que será establecida y difundida entre los implicados.

En dicho laboratorio se detectan las enfermedades del PCN contempladas en la normativa, y adicionalmente otras incluidas en su cartera de servicios, siendo el objetivo seguir

ampliando el número de enfermedades dentro del cribado, cumpliendo los criterios de evaluación del mismo.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
9.1 Asegurar a través del PIAM la adecuada información a las mujeres embarazadas y a sus parejas acerca del Programa de Detección Precoz y sus procedimientos.	2017	2020	DGAS-SMS
9.2 Mejorar la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en la plantas de maternidad y de segundas muestras en los centros de salud.	2017	2020	DGAS-SMS
9.3 Ampliar en la región el número de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales).	2018	2018	DGAS-SMS CBGC-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
9.2.1 Muestras no validas*	3,3%	<2%	1,5%	<1%	<0,5%
9.2.2 Muestras recibidas en el laboratorios antes de los 4 días de la extracción*	95%	>95%	>99%	>99%	>99%
9.2.3 Resultados de segundas muestras antes de los 20 días de edad del recién nacido*	21%	>95%	>96%	>97%	>99%
9.3 Inclusión de técnicas para el diagnóstico de la Hiperplasia Adrenal Congénita y las enfermedades Lisosomales en el PCN	0%	50%	100%	100%	100%

* Indicadores establecidos por el MSSSI en el documento “Objetivos y requisitos de calidad del PCN de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS” con fecha 22/11/2013.

Objetivo 10: mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético.

El CBGC es un laboratorio de diagnóstico genético registrado como Centro de Diagnóstico Sanitario (U.74 Bioquímica Clínica,U.78 Genética) en el Registro de Recursos Sanitarios Regionales de la Comunidad Autónoma y adicionalmente está acreditado por la ENAC desde el año 2014 para algunos ensayos, pretendiéndose ampliar a todos los ensayos realizados en el CBGC.

Las enfermedades genéticas que actualmente se abordan en el CBGC están contempladas en su cartera de servicios que puede consultarse a través de la web de murciasalud. El objetivo es ir actualizando dicha cartera de acuerdo a la creciente demanda de diagnósticos

genéticos y ampliar la oferta de nuevas tecnologías (como Array-CGH y NGS de secuenciación masiva) para un diagnóstico más rápido y eficiente de las ER.

Dado que la mayoría de las ER son de origen genético es preciso ofrecer una respuesta integral, coordinada, equitativa, de alta calidad y sostenible, a los desafíos que supone el desarrollo de la genética y sus aplicaciones en el ámbito de la atención sanitaria pública de la Región. Para ello se desarrollará e implementará un Plan de Genética que aborde la coordinación e integración de los recursos de diagnóstico y asesoramiento genético, de diagnóstico prenatal, los estudios de la variabilidad genética y la implicación de ellos en la respuesta al tratamiento farmacológico, base de la medicina personalizada o de precisión. En el mismo, y con el fin de garantizar una respuesta de alta calidad, según establece la normativa vigente, se deberá abordar la acreditación de centros y servicios (públicos y privados) que realicen análisis genéticos y actividades de asesoramiento genético con fines sanitarios.

Por último, la mejora del proceso diagnóstico de las ER no sólo hace referencia a la calidad de los servicios prestados sino también al tiempo de espera para obtener un diagnóstico, siendo este un aspecto reiteradamente mencionado por afectados y familiares. Se citan en este plan diversas áreas de actuación para detectar y diagnosticar los más tempranamente posible las ER (líneas de atención sanitaria y recursos terapéuticos), pero no se dispone en la actualidad de información detallada sobre el tiempo medio de diagnóstico en la Región, siendo esto el punto de partida para valorar el impacto de dichas actuaciones. Desde el ámbito sanitario se realizará un estudio para conocer este parámetro y establecer los mecanismos que permitan su monitorización sistemática con el fin de establecer el impacto de las medidas propuestas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
10.1 Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos que se realizan en el CBGC.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS
10.2 Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS
10.3 Identificar los laboratorios de análisis genéticos y servicios de genética médica y asesoramiento genético con actividad en la Región	2017	2017	DGAS-SMS DGPIFAC
10.4 Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia.	2017	2017	SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
10.1 Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC.	36%	50%	60%	80%	100%
10.2 Análisis genéticos para diagnóstico de ER solicitados por facultativos del SMS incluidos en cartera del CBGG.	ND	20%	40%	60%	80%
10.3 Informe sobre laboratorios de análisis genéticos y servicios de genética médica y asesoramiento genético identificados y autorizados en la Región.	ND	D	D	D	D
10.4 Plan de Genética de la Región de Murcia.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 11: mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria.

El desarrollo del Programa de Atención al Niño y Adolescente en atención primaria se muestra como una oportunidad para la detección precoz de ER, dado su elevado grado de implantación y la variedad de exploraciones para la detección precoz de alteraciones de desarrollo normal del niño, que pueden constituir signos de alarma de alguna enfermedad rara. Por ello, resulta de interés revisar, actualizar y reforzar algunas intervenciones con la finalidad de incrementar su eficiencia en la detección de enfermedades raras, así como el desarrollo de herramientas en la historia clínica electrónica (OMI-AP y Selene) que faciliten la identificación de tales signos de alarma.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
11.1 Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de ER en el niño.	2017	2020	DGSP DGAS-SMS SDGTI-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
11.1 Incremento del nº de diagnósticos de ER en niños derivados desde atención primaria	ND	5%	10%	20%	25%

ND: No disponible

ATENCIÓN SANITARIA

Objetivo 12: garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.

Dada la baja prevalencia de las ER es preciso crear una red asistencial que permita canalizar la información y orientar en cualquier situación a todos los sanitarios implicados. Los profesionales sanitarios de los centros de atención primaria necesitan herramientas para facilitar la sospecha de las enfermedades raras en su medio y mejorar la coordinación con la atención hospitalaria. Para este fin se propone desarrollar algoritmos para la identificación de casos sospechosos desde AP y los servicios de urgencias, elaborar un protocolo guía genérico sobre el manejo de estas sospechas (para su valoración inicial y derivación a especializada) disponible en todos los niveles asistenciales y protocolos específicos para el manejo integral de algunas ER o grupos de ellas. El acceso a estas herramientas desde OMI-AP y en SELENE facilitará esta labor al profesional desde las puertas de urgencias o las consultas de AP y especializada.

Un paciente con una sospecha de enfermedad rara detectada en cualquier punto de la red asistencial o fuera de ella debe ser derivado para ser atendido inicialmente en la unidad de experiencia correspondiente especializada en el tratamiento y seguimiento clínico de estos pacientes. Estas unidades realizarán la confirmación diagnóstica, definirán las estrategias terapéuticas y de seguimiento y servirán de consultoras para los profesionales sanitarios que habitualmente atienden a estas personas. Los cauces de derivación a estas unidades deben ser ágiles, estar claramente definidos y a disponibilidad de los profesionales sanitarios en general, pero especialmente en los centros de atención primaria, y servicios de urgencias, ya que suelen ser la principal vía de acceso al sistema.

La coordinación entre atención primaria y especializada debe facilitarse también con la formación de equipos interdisciplinares que dispongan de espacios y herramientas para trabajar de forma conjunta. Su objetivo será el de minimizar el número de visitas al hospital o centros de especialidades sincronizando las citas para las diferentes

especialidades médicas, organizando visitas conjuntas con todos los facultativos implicados, y derivando el mayor número de actuaciones sanitarias a los centros asistenciales más cercanos al domicilio.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
12.1 Estudiar el tiempo medio de diagnóstico de las ER y determinar mecanismos para monitorizarlo y reducirlo.	2017	2020	SMS
12.2 Implantar en OMI algoritmos de sospecha en AP.	2017	2019	DGAS-SMS
12.3 Establecer y difundir un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico orientando su valoración inicial.	2017	2019	DGAS-SMS
12.4 Establecer protocolos específicos para ER orientando su atención y derivación a la unidad de experiencia correspondiente.	2017	2020	DGAS-SMS
12.5 Crear consultas interdisciplinares (valoración del paciente por los distintos especialistas implicados en su patología el mismo día).	2017	2018	DGAS-SMS
12.6 Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de HCE de todos los niveles asistenciales.	2017	2019	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
12.1.1 Estudio para determinar el tiempo medio de diagnóstico de las ER en la Región de Murcia.	ND	D	D	D	D
12.1.2 Reducción del tiempo medio de acceso a atención especializada (unidades con experiencia en el manejo) tras la sospecha de una ER.	ND	10%	20%	30%	50%
12.2 Implantación en OMI de algoritmos de sospecha de casos de ER en los centros de AP.	ND	30%	60%	100%	100%
12.3 Profesionales que han recibido la sesión de difusión del protocolo guía ER genérico.	ND	50%	75%	100%	100%
12.4 Nº de protocolos específicos de ER.	ND	3	5	9	15
12.5 Nº de visitas en las consultas/paciente con ER y año.	20	16	12	10	8
12.6 Campos visibles de ER en cada aplicativo (obligatorios y críticos o alertas proactivas).	ND	30%	60%	100%	100%

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 13: establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.

Se hace necesaria la existencia de una estructura organizada y bien identificada por los profesionales a la que recurrir como guía en la atención a un paciente con ER. Este modelo se fundamenta en varios elementos entre los que destaca el que la atención primaria sea la referencia para el paciente y sus familiares, con protagonismo en la sospecha y seguimiento de las ER. La atención especializada será impartida en el área de salud del paciente y coordinada por los Servicios de Admisión de las áreas implicadas (la de referencia regional y la del paciente). Los Servicios de Admisión asumen la coordinación de las prestaciones asistenciales para cada afectado con el apoyo de los gestores de casos integrados en dichos servicios.

Será necesario establecer una unidad coordinadora de referencia regional para la confirmación diagnóstica, asesoramiento genético, seguimiento, tratamiento y coordinación, de las ER en su conjunto y de los casos sin diagnóstico en particular. Actualmente estas funciones son desarrolladas principalmente por la Sección de Genética Médica y Dismorfología y el CBGC.

Los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (*CSUR*) y las unidades de referencia regionales asumirán el abordaje de determinadas ER (aunque no exclusivas de ellas), que se conformarán tomando como base las unidades de experiencia ya existentes y ampliándolas según las necesidades.

Líneas de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
13.1 Definir una unidad coordinadora de referencia para las ER	2017	2017	DGAS-SMS
13.2 Definir las unidades de referencia regionales específicas de ER.	2017	2020	DGAS-SMS
13.3 Facilitar la creación de CSUR regionales y su participación en las redes internacionales de ER.	2017	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
13.1 Constitución de una unidad coordinadora de referencia para las ER.	ND	D	D	D	D
13.2 Nº de unidades de referencia regional específicas de ER.	3	5	10	15	15
13.3 Nº de CSUR de nuestra Región integrados en una red europea (ERN).	0	1	2	3	4

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 14: asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.

Para el abordaje de las enfermedades raras, dado su alto nivel de complejidad y su carácter generalmente crónico se propone crear la figura del "gestor de casos" que, sin tener un carácter exclusivo para las enfermedades raras, puede asumir la coordinación la actividad sanitaria de todas las disciplinas que impliquen la asistencia de la persona afectada, y el apoyo en la gestión de casos complejos de personas afectadas por una ER. Esta figura trabajará en el seno de los Servicios de Admisión de cada área de salud. Formará parte de una red regional de gestores de casos válida para el seguimiento integral de otras enfermedades además de ER.

Entre las actividades a realizar por el gestor de casos se encuentran: facilitar la continuidad asistencial; coordinar citas, interconsultas y traslados buscando minimizar los desplazamientos de pacientes y familiares; movilizar los recursos necesarios para facilitar la intervención de los diferentes profesionales y servicios; proporcionar información acerca de profesionales de referencia, asociaciones de pacientes, etc.

Además se llevarán a cabo consultas de transición interdisciplinares para adolescentes con ER y sesiones conjuntas médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos. Dichas consultas de transición mejorarán la coordinación entre los profesionales sanitarios y contribuirá a minimizar el grado de preocupación de pacientes y familiares.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
14.1 Implantar un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar.	2017	2019	DGAS-SMS
14.2 Implantar las consultas de transición para pacientes con ER trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y adultos.	2017	2020	DGAS-SMS Direcciones médicas
14.3 Sesiones médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos sobre casos de la consulta de transición.	2017	2020	DGAS-SMS Direcciones médicas

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
14.1 Áreas de salud con un profesional de enfermería que desarrolla la gestión de casos.	1	2	5	9	9
14.2 Cobertura de Unidades de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.	5%	10%	50%	70%	100%
14.3 Cobertura de sesiones médico-quirúrgicas de transición en ER.	5%	10%	50%	70%	100%

Objetivo 15: Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.

La atención sanitaria integral, además contemplar los servicios de atención primaria y hospitalaria, mejorarlos y potenciar su coordinación, supone ampliar las actuaciones con otros dispositivos existentes en el propio sistema que abordan la salud de los afectados y sus familiares desde otras perspectivas, como son los dispositivos de salud mental y de cuidados paliativos.

Así, para favorecer y/o mejorar el acceso equitativo de las personas afectadas por enfermedades raras y sus cuidadores a una atención en materia de salud mental adecuada, de calidad y adaptada a sus necesidades se consideran prioritarias las ciertas actuaciones en la Región.

De igual manera, se deberá garantizar también el acceso a los cuidados paliativos de todos los afectados por una ER, incluyendo los cuidados paliativos pediátricos, desde cualquier nivel de la red asistencial sanitaria. Éstos se ofrecerán de forma preferente en régimen de hospitalización domiciliaria, evitando así los largos periodos de

hospitalización que sufren estos pacientes. Se podrán ofrecer en régimen de hospitalización institucional, siendo las unidades de paliativos las más indicadas para asegurar la adecuada atención interprofesional y la continuidad asistencial.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
15.1 Elaborar protocolos de coordinación de la Salud Mental Infanto-Juvenil con la Sección de Genética Médica, la Unidad de Hospitalización de Corta Estancia y el Centro de Salud Mental en el caso de pacientes con ER.	2017	2017	DGAS-SMS
15.2 Mejorar el Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años.	2017	2017	DGAS-SMS
15.3 Crear grupos psicoeducativos de entrenamiento de padres en los Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil.	2017	2020	DGAS-SMS
15.4 Establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER.	2017	2018	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
15.1 Protocolo de interconsultas entre el Programa de salud mental Infanto-Juvenil y Sección de Genética Médica del hospital de referencia de ER existente y difundido.	ND	D	D	D	D
15.2 Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años existente y difundido.	ND	D	D	D	D
15.3 Nº padres integrados en grupos psicoeducativos de ER.	ND	20	30	40	50
15.4 Cobertura de servicios de cuidados paliativos en ER.	80%	90%	100%	100%	100%

ND: no disponible; D: Disponible

RECURSOS TERAPÉUTICOS

Objetivo 16: desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud (MERS).

Para conocer la efectividad de los tratamientos para ER en la práctica clínica habitual y garantizar el acceso equitativo a los tratamientos complejos con medicamentos, se requiere desarrollar un programa regional de autorización, seguimiento y evaluación con medicamentos que se cataloguen como sujetos a evaluación de resultados (MERS). El desarrollo de este programa, ha de articularse a través de un grupo de trabajo específico de la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) y deberá garantizar el acceso en las mismas condiciones allí donde sea atendido el paciente, asegurando la homogeneidad de criterios clínicos a tener en cuenta para el inicio de tratamientos, su renovación y finalización, así como el asesoramiento a la Comisión Permanente sobre la autorización de inicios y renovaciones de tratamientos con medicamentos para ER.

Para la evaluación de los resultados sobre la salud de estas terapias, dada la baja frecuencia de las ER, el diseño de estudios ad hoc de efectividad y eficiencia es complejo y costoso. Por tanto, se precisa contar con registros de cobertura poblacional, implantados en las plataformas asistenciales habituales que permitan medir el impacto en la salud de los afectados.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
16.1 Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.	2017	2020	Consejería de Sanidad, SMS, CRFT
16.2 Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.	2017	2017	CRFT
16.3 Desarrollar una plataforma informática para la obtención y registro de datos clínicos necesarios para evaluar los resultados de los tratamientos con MERS, integrada en los sistemas de información del SMS.	2017	2017	DGAS-SMS SGTI-SMS

16.4 Elaborar formularios en la historia clínica informatizada de Selene, para registro de datos clínicos y emisión de informe de inicio y de renovaciones de los medicamentos que la CRFT catalogue como MERS.	2017	2017	CRFT DGAS-SMS SGTI-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
16.1 Nº Medicamentos incluidos en Resoluciones MERS.	0	10	15	20	25
16.2 Creación del grupo de trabajo ER para uso de MERS en la CRFT.	ND	D	D	D	D
16.3-16.4 Módulo informático integrado con sistemas de información del SMS para registro de datos clínicos y evaluación de resultados de MERS.	ND	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 17: facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.

Para el análisis de las necesidades, procedimientos y ayudas disponibles para los productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura y dispositivos médicos deberá constituirse un grupo de trabajo interdisciplinar con experiencia en la atención a pacientes con ER y personal de la Unidad de Aprovisionamiento Integral. Dicho grupo elaborará propuestas para la mejora continua de la situación de los pacientes afectados por ER, y por extensión de otros colectivos que se puedan ver beneficiados.

También se continuará con la línea de trabajo iniciada por el Comité de Dietas del SMS para valorar patologías de especial seguimiento en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales esenciales para sus necesidades terapéuticas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
17.1 Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.	2017	2020	DGAS-SMS
17.2 Elaborar un informe que recoja el análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.	2018	2020	DGAS-SMS
17.3 Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento.	Iniciado	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
17.1 Constitución del Grupo de Trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER	ND	ND	D	D	D
17.2 Emisión de un informe sobre análisis de necesidades en ER relacionado con productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, productos dietéticos y dispositivos médicos	ND	ND	ND	ND	D
17.3 Resolución anual del Director Gerente del SMS en relación a las ayudas a la adquisición de productos nutricionales de difícil acceso en patologías de especial seguimiento	D	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 18: fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
18.1 Crear un mapa de recursos de terapias avanzadas disponibles en la Región de Murcia y sus aplicaciones en enfermedades raras, así como las modalidades de acceso.	2017	2020	DGAS-SMS DGPFIAC
18.2 Incrementar los enlaces de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	2017	2020	DGAS-SMS DGPFIAC
18.3 Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.	2017	2020	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
18.1 Mapa de recursos de terapias avanzadas para ER en la Región y modalidades de acceso disponible.	ND	ND	D	D	D
18.2 Nº de acuerdos de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y con bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	ND	1	1	2	2
18.3.1 Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico desarrollados.	11	15	20	25	30
18.3.2 Nº de desarrollos normativos autonómicos relacionados con el uso de terapias avanzadas.	ND	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana.

Para conseguir las metas planteadas de universalidad y gratuidad en la atención temprana en la Región de Murcia a lo largo del periodo de vigencia del PIER se promoverá la aplicación de una normativa regional, indispensable para garantizar los derechos de los potenciales usuarios.

Para ello, será preciso definir la Red Regional de Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT), concretando sus líneas de actuación y prestando un especial énfasis a la mejora de la cobertura sectorial de los centros, a los procesos de acreditación y al desarrollo de una cartera de servicios amplia. En base a los centros y recursos existentes se diseñará un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados ampliado, que permita proporcionar AT a los niños con ER, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER por parte de algunos de ellos, cuando así se determine y reconozca. La cartera de servicios común deberá ser lo suficientemente amplia como para permitir que los servicios de atención, que no se correspondan con tratamientos específicos directos, puedan ser cubiertos de manera gratuita por dichos CDIAT (ej.: apoyo familiar, trabajo con hermanos, intervención en entornos externos al CDIAT, terapias especiales, aplicación de los nuevos avances que se vayan produciendo, etc.).

Por otra parte, una vez que la familia o los profesionales sospechan riesgos o alteraciones del desarrollo, en estrecha colaboración con los diferentes servicios de pediatría, que normalmente hacen la derivación, la valoración de la necesidad de atención temprana en los niños con ER se suele realizar, sobre todo, por parte de los EOEP de AT y de Sector, en sus ámbitos de competencia. También es posible que dicha valoración se efectúe desde los CDIAT, ya que actualmente desarrollan labores en este sentido. En cualquier caso, parece necesario potenciar el desarrollo de servicios de valoración de la necesidad de AT, y establecer procedimientos ágiles de coordinación entre los servicios implicados en las diferentes fases (sospecha, valoración, implantación de medidas). Para ello, es necesario disponer de profesionales formados en los nuevos procedimientos, y desarrollar herramientas para la comunicación entre profesionales y la gestión multidisciplinar, con el objetivo de aprovechar las sinergias con otras administraciones en el ámbito de la AT.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
19.1 Publicar la normativa regional de la atención temprana.	2017	2017	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
19.2 Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla.	2017	2017	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
19.3 Implementar y desarrollar una cartera de servicios amplia y abierta por parte de los CDIAT.	2017	2018	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
19.4 Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de AT y de certificación de dicha necesidad, de manera sectorizada, que cubran adecuadamente todo el territorio.	2017	2020	Consejerías de: Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
19.1 Publicación de la normativa regional reguladora de la atención temprana	ND	D	D	D	D
19.2 Estudio de viabilidad para asignar a los CDIAT sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER	ND	D	D	D	D
19.3 Cartera de Servicios para los CDIAT ampliada	ND	ND	D	D	D
19.4 Nº de Servicios Valoración AT operativos en la Región	4	7	10	10	10

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 20: acelerar la implantación de medidas de atención temprana.

Muchas ER se manifiestan desde el nacimiento, teniendo, por tanto, las unidades neonatológicas y pediátricas del hospital un papel relevante en la detección temprana de estos problemas y una posición privilegiada para su confirmación, por su relación directa con las unidades de neuro-pediatría y de genética.

En los programas piloto de atención temprana hospitalaria desarrollados en la Región se ha aprovechado este primer contacto con el sistema para prestar atención especializada desde los primeros momentos. Así, los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica de Atención Temprana (EOEP-AT) que desarrollan programas en el hospital se coordinan con estos y otros servicios hospitalarios para facilitar una valoración precoz de las alteraciones o riesgos para el desarrollo asociados a algunas ER, observar la evolución durante su hospitalización y proponer las medidas a adoptar, sobre todo, tras el alta hospitalaria. Entre las actuaciones que se perciben como más urgentes para aplicar en los programas que se pongan en marcha en los hospitales están, además de las anteriores, el apoyo a las familias para una mejor y más temprana aceptación, conocimiento y colaboración con el problema del menor, ya que esto es esencial para mejorar la atención a los niños con ER. Previo al alta hospitalaria pueden emitirse informes con la valoración realizada y con las medidas recomendadas. Se tratará de acelerar al máximo los procesos de intervención directa y/o tratamiento, procurando los EOEP y la Dirección General de Personas con Discapacidad, (encargados de la valoración y la asignación de CDIAT de referencia respectivamente)

de reducir al máximo los tiempos del protocolo de derivación de casos vigente en ese momento.

Se debería propiciar, por tanto, el desarrollo de un marco que regule o una vía mediante la que se puedan concretar estos programas de AT hospitalaria. A partir del mismo, cuando el/los EOEP de un sector educativo, en su caso, y el hospital del área de salud lo consideren necesario y lo acuerden, podrán desarrollar estos acuerdos de colaboración mutua, con los contenidos y objetivos que convengan, trasladándolo a sus respectivas administraciones. Para la concreción y el desarrollo del programa deberán detallarse, especialmente, los recursos personales y materiales a aportar por las dos administraciones, y los tiempos y duración de dichos programas.

Por otra parte, para favorecer el adelanto de medidas de AT a niños con ER, además de la intervención directa y sistematizada dirigida al niño prestada en centros especializados (CDIAT), la escuela infantil puede ser un instrumento muy útil para una AT inclusiva. Estos centros disponen de una serie de herramientas relevantes para el desarrollo de cualquier niño, incluido el que presenta una ER: un entorno normalizado de interacciones con iguales y adultos no familiares; una estructura y organización física y material (espacio físico, materiales, personales,…) segura y profesionalizada; una secuencia de pautas y rutinas estable; una estimulación general en un contexto natural, grupal, motivador y lúdico; y, un medio favorecedor para la adquisición de habilidades de independencia y autonomía personal. Con algunas escuelas infantiles colaboran, por parte de la administración educativa, los EOEP de atención temprana especializada, que orientan sobre la puesta en marcha medidas potenciadoras del desarrollo temprano.

Para que todos los centros educativos de la región puedan recibir apoyo, que permita, además, coordinar las intervenciones que los niños y sus familias puedan recibir en un CDIAT, es necesario ampliar el ámbito de actuación de los EOEP de AT a todos los sectores educativos. Y, dado que se pueden potenciar, directa e indirectamente, los resultados de las medidas de la atención temprana con la escolarización y la integración educativa de los niños con necesidades especiales, sobre todo en el tramo de 0-3 años, parece indispensable que se promuevan medidas activas para favorecer el aumento de la actual red regional de escuelas infantiles públicas, sin menoscabo de las que pueda desarrollar la iniciativa privada. Ello propiciaría un aumento del número de plazas

disponibles y accesibles para aquellas familias con hijos con ER con necesidades especiales, incluidas las que dispongan de menos recursos.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
20.1 Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria, así como la coordinación precisa con otros servicios del sector.	2017	2017	Consejerías de Sanidad, Educación y Universidades y Familia e Igualdad de Oportunidades,
20.2 Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos	2017	2018	Consejería de Educación y Universidades
20.3 Aumentar la red regional de escuelas infantiles públicas y el número de plazas disponibles para alumnos con necesidades especiales, incluidas las asociadas a ER.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades, Ayuntamientos

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
20.1 Nº de servicios hospitalarios que desarrollan programas de atención temprana hospitalaria regulados.	0	1	3	3	3
20.2 Cobertura geográfica de la red regional de EOEP de AT.	50%	80%	100%	100%	100%
20.3 % de niños menores de 3 años con necesidades especiales escolarizados en escuelas infantiles públicas.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.

Dada la cronicidad, la afectación multi-sistémica y complejidad de la mayoría de las ER, se precisa garantizar la oferta de tratamientos rehabilitadores completos y especializados desde el SMS y en todas las áreas de salud. Para ello se propone atender las enfermedades raras que afecten a un mayor número de personas en consultas específicas ubicadas en las áreas de salud y las enfermedades raras que afecten a un pequeño número de personas en la Región desde una consulta de referencia a nivel regional, que a su vez realizará una labor de coordinación general

para la RHB de las ER en la Región en colaboración con otras figuras de coordinación como el gestor de casos del área.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
21.1 Apertura de una consulta específica de RHB para ER frecuentes en cada Área de Salud.	2017	2020	DGAS-SMS
21.2 Apertura de una consulta específica de RHB para ER infrecuentes, de Referencia Regional.	2018	2018	DGAS-SMS
21.3 Potenciar los servicios de rehabilitación de los hospitales para que puedan atender a personas con ER.	2017	2018	DGAS-SMS
21.4 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER mayores de 6 años de edad.	2017	2020	DGAS-SMS IMAS
21.5 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de Rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados menores de 6 años con una ER que requiera este abordaje.	2017	2020	DGAS-SMS DGIE y AD-Consejería de Educación y Universidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
21.1. Cobertura Regional del tratamiento rehabilitador en los pacientes con las ER más frecuentes que lo precisen (consultas en áreas de salud).	0	2	5	7	9
21.2 Disponibilidad de una consulta de RHB especializada para las ER más infrecuentes o de mayor complejidad.	ND	ND	D	D	D
21.4 Nº de actividades de coordinación (por paciente y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER > 6 años de edad.	0	1	1	1	1
21.5 Nº de actividades de coordinación realizadas (por niño y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los profesionales de atención temprana en niños con ER hospitalizados < 6 años.	0	1	1	1	1

ND: No Disponible; D: Disponible

EDUCACIÓN

Objetivo 22: informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.

La meta final de este objetivo es la de acercar la problemática de las ER al contexto educativo y lograr la inclusión de los menores con ER durante la etapa escolar y su normalización social. La comunidad educativa constituye un factor clave para la incorporación de nuevos conocimientos, y el replanteamiento de creencias y miedos. Es por tanto un elemento amplificador en los procesos de cambio social.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
22.1 Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.	2017	2020	DGIE y AD
22.2 Crear un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	2017	2020	DGIE y AD
22.3 Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGIE y AD
22.4 Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones.	2017	2020	DGIE y AD Federaciones y asociaciones
22.5 Incluir en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial de los centros educativos, la lucha contra el estigma y exclusión del menor con ER	2017	2020	DGIE y AD DGCE y FP

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
22.1 Informe anual sobre la difusión de recursos en los centros educativos relativos a las ER.	ND	D	D	D	D
22.2. Foro permanente y activo de profesionales del ámbito educativo sobre buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	ND	D	D	D	D

22.3 Centros que atienden alumnado con una ER* que participan en redes vinculadas con la atención educativa a ER.	ND	25%	50%	75%	100%
22.4 Centros educativos de la Región que atienden alumnado con una ER* en los que se han realizado campañas informativas y de sensibilización sobre ER en cada curso escolar.	ND	25%	50%	75%	100%
22.5 Centros escolares que incluyen en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial la lucha contra el estigma y la exclusión social del menor con ER.	ND	25%	50%	75%	100%

*Pendiente de obtener información en Plumier sobre centros que atienden a niños con ER
ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 23: mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitariosde los alumnos con enfermedades raras.

Actualmente la información sobre las necesidades sanitarias, recursos sociales de los que dispone el niño afectado por una ER, etc. es suministrada al centro educativo principalmente por las propias familias, pudiendo mejorarse el papel colaborador entre las administraciones implicadas en su cuidado y atención. Existen recursos suficientes para que las administraciones asuman un rol más proactivo, pero se requiere un mejor aprovechamiento de los mismos y una mayor coordinación entre ellas. Potenciar la creación de equipos de ayuda desde el ámbito sanitario y social, que ofrezcan su asistencia a los centros educativos donde hay alumnos con alguna ER, y mejorar la relación del centro educativo con las familias, estableciendo redes de colaboración con ellas y otros agentes, son necesidades básicas identificadas que mejorarán el nivel de conocimiento y comprensión de las ER en los equipos docentes.

La integración de esta información en Plumier XXI permitirá por un lado contemplar las necesidades específicas de cada alumno en el centro educativo y por otro planificar los recursos necesarios en los diferentes sectores de la Región. Esta información se incluiría en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, con la finalidad de disponer de un registro centralizado, detallado y actualizado; tanto del alumnado menor de tres años como del escolarizado en enseñanzas no universitarias.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
23.1 Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades
23.2 Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades
23.3 Mejorar el registro de la información socio-sanitaria relevante de cada alumno con una ER en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	2017	2020	DGIE y AD-Cons. Educación y Universidades DGPI-Cons. Hacienda y Administración Pública
23.4 Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	2017	2020	DGIE y AD-Consejería de Educación y Universidades
23.5 Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	2017	2020	DGIE y AD-Consejería de Educación y Universidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
23.1 Centros con alumnos con ER que han sido atendidos por equipos de soporte del ámbito sanitario y social.	ND	25%	50%	75%	100%
23.2. Centros con alumnos con ER que han desarrollado sesiones trans-disciplinares de presentación de casos.	ND	25%	50%	75%	100%
23.3 Alumnos con una ER con la información socio-sanitaria relevante en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	ND	25%	50%	75%	100%
23.4 Elaboración anual de un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	ND	D	D	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 24: determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.

Tras la escolarización de un niño con una ER se debería realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, para su orientación y seguimiento con el fin de garantizar un tratamiento integral, así como una adecuada respuesta educativa. En el caso de los niños menores de tres años, escolarizados o no, se deberá garantizar siempre que la evaluación sea realizada por los Equipos de Atención Temprana.

Por otro lado la incorporación en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación, de programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras facilitará el asesoramiento a profesionales, alumnado y sus familias.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
24.1 Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.	2017	2020	DGIE y AD
24.2 Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con ER.	2017	2020	DGIE y AD
24.3 Incorporar en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación de Sector, programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGIE y AD

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
24.1 Primeras evaluaciones realizadas en niños con ER menores de 3 años.	ND	25%	50%	75%	100%
24.2 Nº de nuevos protocolos de coordinación de las actuaciones educativas y sanitarias para la detección e intervención temprana en ER.	ND	ND	1	1	1
24.3 EOEP de sector que incorporan programas específicos para evaluación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras en sus Planes de Actuación General.	ND	25%	50%	75%	100%

ND: No Disponible

Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.

Para que los alumnos con una ER puedan alcanzar el máximo desarrollo posible de sus capacidades personales y los objetivos establecidos con carácter general para todo el alumnado se necesita desarrollar normativa específica para ellos, que tenga en cuenta, entre otros aspectos, la consideración de este alumnado como alumno con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, la flexibilización de su escolarización (permanecer en un curso más tiempo del legislado, horarios flexibles, etc.), el establecimiento de itinerarios educativos que garanticen la continuidad educativa y la adecuada inserción a la vida laboral y adulta, la planificación del ocio y tiempo libre así como los deportes adaptados; y, en su caso, destinatarios de los planes de trabajo individualizado (PTI). Sus destinatarios son todos los alumnos con necesidades específicas de apoyo educativo (ACNEAE). Los PTI deben contener, al menos, el informe del equipo docente y las adecuaciones o adaptaciones curriculares individuales de las diferentes áreas. El informe del equipo docente incluye los datos personales del alumno, su historia escolar, la información relevante del informe psicopedagógico o, en su caso, pedagógico del alumno; las conclusiones sobre las capacidades, el nivel de competencia curricular en cada área, las necesidades individuales, así como las medidas ordinarias y específicas propuestas; la colaboración con la familia y cualquier otra información relevante. El desarrollo de esta normativa deberá acompañarse de una valoración previa de los recursos humanos y materiales necesarios para dar un óptimo cumplimiento a la misma.

Una atención educativa adaptada también ha de incluir una revisión, y en su caso, inversión en instalaciones y equipamientos de los propios centros escolares que mejore, entre otras cosas, la accesibilidad a los centros (p. ej. la eliminación de berreras arquitectónicas), y algunos servicios como los de comedor y transporte escolar. Para los propios afectados y familiares la coordinación entre las administraciones para organizar de manera complementaria las prestaciones socioeducativas ofrecidas en materia de becas, dotación y equipamiento de ayudas técnicas individualizadas permitirá mejorar las medias de soporte de las que dispondrá el afectado, y un mayor aprovechamiento de los recursos.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
25.1 Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.	2017	2017	DGIE y AD DGCE y FP
25.2 Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.	2017	2017	DGIE y AD DGPE y RRHH
25.3 Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER.	2017	2020	DGIE y AD DGPE y RRHH
25.4 Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.	2017	2020	DGIE y AD DGCE
25.5 Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.	2017	2020	DGCE y FP
25.6 Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGCE y FP
25.7 Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.	2017	2017	DGIE y AD DGCE y FP
25.8 Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del Servicio de Formación y Empleo para mejorar la transición a la vida laboral y adulta.	2017	2020	DGCE y FP-Cons. Educación y Universidades SEF- Cons. Desarrollo Económico, Trabajo y E.
25.9 Instar a las universidades a que contemplen las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	2017	2020	DGUI
25.10 Instar a la Comisión de Pruebas de acceso, para que se contemplen las ER en el protocolo que se tiene establecido para apoyar el acceso a la universidad de personas con discapacidad.	2017	2020	DGUI
25.11 Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).	2018	2020	Cons. Educación y Universidades Cons. Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
25.1 Disponibilidad de normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER	ND	D	D	D	D
25.2. Nº de alumnos con ER escolarizados a través de la Comisión Específica	ND	D	D	D	D
25.3Informe anual con el análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER	ND	D	D	D	D
25.4 Informe anual con las actuaciones de mejora de accesibilidad arquitectónica y de adaptación de puestos de trabajo en la región	ND	D	D	D	D
25.5-25.6 Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición entre etapas educativas a niños con ER en los centros educativos	ND	D	D	D	D
25.7-25.8 Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición a la vida laboral y adulta	ND	D	D	D	D
25.9 Informe anual con universidades que contemplan las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	ND	D	D	D	D
25.10 Informe anual con las actuaciones para que se contemplen las ER en el protocolo de acceso a la universidad de personas con discapacidad en la Comisión de Pruebas de acceso.	ND	D	D	D	D
25.11 Convenio de coordinación de prestaciones socioeducativas	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.

Para dar una mayor cobertura a las necesidades del alumnado con ER es conveniente mejorar la participación socio-sanitaria en la comunidad educativa. En esta línea se plantean actividades para mejorar la planificación y coordinación entre el centro educativo y su correspondiente red asistencial, priorizando la prestación de cuidados sanitarios continuos durante el horario escolar y la atención sanitaria urgente en los casos de complicaciones previsibles asociados un una enfermedad rara. A su vez esta

atención sanitaria exige coordinación entre los profesionales de los centros sanitarios asignados a los afectados por una ER y los próximos al centro escolar, que garantice una atención sanitaria integral y continuada.

También se plantean actividades para incorporar recursos de apoyo y ayuda mutua en los centros que lo necesiten, mediante la participación de Asociaciones de Afectados en las actividades del centro educativo. Compartirlas experiencias de éxito vividas por semejantes da la oportunidad al afectado de aprender habilidades y herramientas que pueden adaptarse mejor a sus propias circunstancias, y tiene un efecto muy positivo a la hora de normalizar la propia situación y mejorar el sentido de autoeficacia.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
26.1 Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario.	2017	2020	DGIE y AD-Cons. Educación y Universidades SMS-Cons. De Sanidad
26.2 Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar.	2017	2020	DGIE y AD- Cons. Educación y Universidades DGPE y RRHH- Cons. Educación y Universidades SMS-Cons. De Sanidad
26.3 Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.	2017	2020	DGIE y AD y EAEHD-Cons.Educación y Universidades SMS-Consejería de Sanidad
26.4 Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa.	2017	2017	DGIE y AD-Cons. De Educación y Universidades SMS-Cons. De Sanidad
26.5 Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.	2017	2020	DGIE y AD- Cons.de Educación y Universidades FEDER

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
26.1 Difusión del listado de centros educativos y la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario a todos los centros educativos de la Región.	ND	D	D	D	D
26.2. Nº de centros educativos incluidos en el Programa Experimental de Atención Sanitaria.	4	4	6	6	8
26.3 Informe anual con el nº de faltas de asistencia por acudir a visitas médica en niños con ER.	ND	ND	D	D	D
26.4 Informe anual con el nº de guías elaboradas de orientaciones educativas y sanitarias sobre ER para la comunidad educativa.	ND	D	D	D	D
26.5 Convenio con la Federación Española de enfermedades raras para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros educativos.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

SERVICIOS SOCIALES

Objetivo 27: potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).

Para que las personas afectadas por ER puedan disponer de un mejor acceso al conjunto de servicios y prestaciones sociales, los Centros de Servicios Sociales, que constituyen la puerta de acceso a los mismos, deben poder prestar la atención primaria de una manera más igualitaria en todo el territorio. Para ello se han identificado como áreas de trabajo prioritarias en primer lugar la estabilización y equiparación de la dotación de dichos centros y en segundo lugar actuaciones dirigidas a mejorar la identificación de recursos disponibles relacionados con las ER, su conocimiento y difusión a los profesionales de atención primaria para finalmente poder ampliar o adecuar mejor la oferta al usuario.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
27.1 Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales
27.2 Mejorar el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación adecuada y valoración a las personas con ER y a sus familiares, a través de la Red Pública se servicios sociales de atención primaria.	2017	2017	DGF y PS Entidades Locales
27.3 Mejorar la difusión periódica y sistemática de información accesible a las entidades de personas con ER, sobre servicios, prestaciones y programas sociales de carácter general y específicos de ER.	2017	2020	DGF y PS IMAS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
27.1 Incremento anual de la dotación de los Centros de Servicios Sociales.	ND	3%	3%	3%	3%
27.2 Procedimiento para el registro de personas atendidas con ER.	ND	D	D	D	D
27.3 Informe anual sobre las actuaciones de difusión de información sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 28: mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.

Las personas con ER en situación de dependencia necesitan la ayuda de terceras personas para su desenvolvimiento o para atender sus propias necesidades. Dicha ayuda es prestada generalmente por familiares, que realizan adaptaciones importantes de la vida personal, social y laboral. En otras ocasiones la persona en situación de dependencia no dispone, por diferentes causas, de tal apoyo familiar encontrándose en estas situaciones a merced de la ayuda externa.

El apoyo de terceras personas a las familias o al propio afectado en el desempeño de tareas para atender dichas necesidades facilita el mantenimiento de la autonomía personal y la permanencia en su entorno habitual, previniendo el deterioro individual, familiar o social y promoviendo condiciones favorables en las relaciones familiares y de convivencia. De la misma manera, la existencia de Centros de Atención a las Familias, de Respiro Familiar, Centros de Día, Centros de Estancias Temporales, y Centros de Atención al Ocio facilita la integración de las personas con una enfermedad rara en la comunidad, y a los familiares la conciliación de la vida personal y laboral con el cuidado de una persona dependiente afectada por una ER. Estos servicios son ofertados por algunos ayuntamientos desde la atención primaria, pudiendo mejorarse su cobertura geográfica en función de las necesidades sectoriales identificadas, así como la de los centros que pueden atender a personas afectadas por ER.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
28.1 Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	2017	2020	IMAS Entidades Locales
28.2 Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, prestado a las personas afectadas por ER y otras personas con graves dificultades.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales
28.3 Incrementar la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio prestado a las personas afectadas por ER.	2017	2020	IMAS Entidades Locales
28.4 Incrementar la cobertura del Servicio de Respiro Familiar prestado a las personas con ER	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
28.1 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.2 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.3 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.4 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Respiro Familiar.	ND	2%	2%	2%	2%

ND: No disponible

Objetivo 29: mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.

Relacionado también con el mantenimiento del máximo nivel de autonomía y el apoyo a las necesidades socio-familiares, existen ayudas económicas ofrecidas tanto desde los servicios sociales de atención primaria como especializada.

En las personas afectadas por una ER es frecuente la necesidad de realizar múltiples desplazamientos a diferentes especialistas que junto a las dificultades para la movilidad que muchos de los afectados presentan repercute seriamente en la capacidad de auto-cuidado. Por otro lado la mencionada dificultad de movilidad ocasiona una reducción

considerable del abanico de posibilidades formativas, laborales, o culturales y de ocio, que en conjunto podrían actuar en detrimento del nivel de autoestima. Desde los servicios sociales de atención primaria se considera necesario ampliar la oferta de prestaciones económicas adicionales a personas gravemente afectadas en su movilidad y con problemas para utilizar el transporte público colectivo.

En relación a la atención especializada, se dispone de Ayudas Individualizadas a Personas con Discapacidad destinadas a la promoción de la autonomía que incluyen algunos servicios y ayudas no cubiertas total o parcialmente por otras administraciones públicas. Las personas con ER con discapacidad y sin soporte familiar o cuyas familias no disponen de los recursos adecuados para su cuidado se encuentran en un claro riesgo de exclusión social por lo que estas ayudas deberían ser prioritarias en estos casos.

Líneas de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
29.1 Convocar Ayudas económicas individualizadas para personas con discapacidad (PcD).	2017	2020	IMAS
29.2 Priorizar en las Ayudas Individualizadas para PcD, a las personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.	2017	2020	IMAS
29.3 Situar el importe de las ayudas Individualizas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, en su caso.	2017	2020	IMAS
29.4 Ofrecer desde los servicios sociales de atención primaria de todos los municipios de la región, una ayuda económica (**bonotaxi)** a las personas con una ER y discapacidad física que no pueden utilizar los transportes públicos colectivos.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
29.1 Convocatoria anual de Ayudas Individualizadas a PcD.	D	D	D	D	D
29.2 Atención de las solicitudes de Ayudas Individualizadas para PcD procedentes de personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social.	ND	25%	50%	75%	100%
29.3 Importe concedido a las PcD afectadas por una ER en situación de vulnerabilidad social en relación al establecido en la Convocatoria.	ND	25%	50%	75%	100%
29.4 Cobertura regional de la ayuda Bonotaxi en los municipios.	ND	25%	50%	75%	100%

PcD: Persona con discapacidad; ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 30: mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.

Actualmente, tanto la valoración de la discapacidad como la valoración de las situaciones de dependencia corresponden a órganos de los servicios sociales especializados. El acceso a estos servicios debe de ser lo más universal posible.

La evaluación integral de las limitaciones y restricciones que determinan el grado de discapacidad requiere de unificación permanente de criterios, especialmente en niños con una enfermedad rara, puesto que gran parte de estas enfermedades tienen un comienzo precoz. También, dadas las características de alta complejidad, cronicidad y baja prevalencia de estas enfermedades, es necesaria la correcta valoración de las consecuencias que las enfermedades raras pueden tener en el desempeño de las actividades básicas. Para ello, la guía para valoración de la discapacidad en enfermedades raras realizada por el servicio de valoración y diagnóstico y publicada en noviembre de 2016 trata de incluir aspectos relacionados con las características singulares de cada ER y a homogeneizar los criterios de evaluación de las mismas. Se pretende seguir ampliando y actualizando dicha guía, para lo cual es indispensable la participación de las asociaciones de afectados, pudiendo FEDER aportar información de gran utilidad sobre las necesidades de los afectados y su grado de correspondencia con las actuales escalas de valoración de los valoradores de los Centros de valoración de la discapacidad y de los especialistas médicos correspondientes.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
30.1 Difusión e implementación de una Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER sobre 30 ER existentes en la Región de Murcia.	2017	2020	IMAS
30.2 Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad.	2017	2020	IMAS
30.3 Unificar los criterios de evaluación de la discapacidad en personas con ER entre administraciones y estamentos.	2017	2020	IMAS
30.4 Realizar un estudio conjunto con FEDER sobre las medid de soporte de funciones vitales y movilidad en la escala de valoración específica contempladas en el baremo de discapac	2017	2017	IMAS
30.5 Realizar un estudio conjunto con FEDER para incluir las medidas de soporte para ER que no están contempladas en la normativa, y proponer la consideración de apoyo especial a quienes precisan estas medidas y sean mayores de tres años.	2017	2017	IMAS
30.6 Actualizar los conocimientos y la normativa para que inclu el enfoque de las ER, respecto de la valoración de la depende y el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de d grado de discapacidad.	2017	2020	IMAS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
30.1 Grado de Difusión de la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	ND	25%	50%	75%	100%
30.2 Nº de enfermedades raras nuevas incorporadas anualmente en la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	31	12	12	12	12
30.3 Informe anual sobre la realización de actuaciones para unificar criterios en la evaluación de la discapacidad en personas con ER.	ND	D	D	D	D
30.4 Estudio conjunto con FEDER sobre medidas de soporte para ER contempladas en la escala de valoración específica del baremo de discapacidad.	ND	D	D	D	D
30.5 Estudio conjunto con FEDER para incluir medidas de soporte para ER no contempladas en la normativa actual.	ND	D	D	D	D
30.6 Informe anual sobre las acciones para actualizar los conocimientos y la normativa sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 31: Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.

La Ley de servicios sociales promueve la participación directa de la sociedad civil en los servicios sociales, reconociendo también la pluralidad de agentes que convergen en la provisión de servicios sin olvidar la responsabilidad pública de garantizar prestaciones y derechos a los ciudadanos. En esta línea es necesario estructurar un diálogo abierto y permanente con las entidades de personas con ER y contar con su participación promoviendo actuaciones que favorezcan la colaboración y garanticen la accesibilidad.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
31.1 Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en las Entidades Locales de más de 50.000 habitantes.	2017	2020	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Entidades Locales
31.2 Contemplar la presencia de entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	2017	2017	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
31.3 Fomentar la participación social de las personas con alguna ER mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan.	2017	2020	IMAS Entidades Locales y sociales
31.4 Establecer cauces de coordinación entre el tejido asociativo del municipio y las entidades de las personas con enfermedades raras, en el conjunto de las Entidades de Personas con Discapacidad.	2017	2020	Entidades Locales Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
31.5 Continuar el Programa de voluntariado municipal, apoyado por el colectivo de personas con ER y sus familias, y las entidades que les representan.	2017	2020	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
31.1 Informe anual sobre las actuaciones para la creación de Mesas de Trabajo sobre la Discapacidad incluyendo ER.	D	D	D	D	D
31.2 Participación de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	ND	D	D	D	D
31.3 Informe anual sobre el apoyo económico y técnico a Entidades de personas afectadas por ER.	ND	D	D	D	D
31.4 Informe anual sobre las actuaciones de coordinación entre entidades del municipio y Entidades de personas con ER.	ND	D	D	D	D
31.5 Informe anual sobre el mantenimiento del Programa de voluntariado municipal, incluyendo las Entidades de personas con ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 32: promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.

El impulsar la puesta en marcha de iniciativas en torno a la Accesibilidad Universal a nivel local y autonómico es un reto importante para que la persona con discapacidad no vea dificultada la realización de sus actividades por un entorno o espacio no accesible y promoviendo recursos que faciliten el acceso a la comunicación e información.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
32.1 Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad	2017	2020	Consejerías Implicadas* Entidades Locales
32.2 Potenciar la administración electrónica en aquellos servicios afectados por la ley de Emergencia Social, (eliminación de tasas para reconocimiento de situación de dependencia) dotando de recursos humanos y materiales a dichos servicios con el objeto de poder garantizar el cumplimiento de las distintas normativas afectadas.	2017	2020	Consejería de Hacienda y Administración Pública Entidades Locales
32.3 Desarrollo y aplicación de la normativa para la supresión de las barreras arquitectónicas y el fomento de la accesibilidad universal.	2017	2020	Consejería de Fomento e Infraestructura Entidades Locales

* Consejería de Hacienda y Administración Pública, Consejería de Fomento e Infraestructuras; Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
32.1 Constitución de un Grupo de trabajo estable para elaboración del Plan Accesibilidad.	ND	D	D	D	D
32.2 Informe anual sobre las actuaciones de impulso para potenciar la administración electrónica en servicios afectados por la ley de Emergencia Social.	ND	D	D	D	D
32.3 Informe anual sobre las acciones para mejora y aplicación de la normativa de fomento de accesibilidad universal.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 33: Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.

Las familias cuidadoras son un soporte fundamental para la atención de estas personas y un recurso inestimable que precisa de apoyos que favorezcan su propio cuidado y a la vez que contribuyan al bienestar familiar. Para ello hay que tener en cuenta aspectos como la gran reducción de tiempos y espacios para el descanso, el ocio y la vida social necesarios para los cuidadores; las inversiones económicas en cuidados, servicios y adaptaciones físicas del hogar y del entorno; las dificultades para la conciliación laboral y por tanto en muchos casos la reducción del grado de solvencia económica, etc. Estas situaciones provocan estrés en las familias, que puede repercutir finalmente sobre su salud y podría afectar a su capacidad para ofrecer un cuidado adecuado a las personas afectadas con una ER. Para tratar de detectar situaciones que generen riesgo de exclusión se proponen las siguientes líneas de actuación:

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
33.1 Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, los indicadores específicos relacionados con la afectación del menor por una ER.	2017	2017	DGF y PS
33.2 Orientar y derivar hacia los servicios sanitarios a los menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de ER para una la valoración y diagnóstico precoz.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
33.1 Inclusión de indicadores relacionados con la afectación de ER en el marco de la Situación de Riesgo Social.	ND	D	D	D	D
33.2 Informe anual sobre las actuaciones de derivación a servicios sanitarios para valoración de menores en situación de riesgo social con posible afectación de ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 34: Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.

La Ley 26/2015, de 28 de julio, de Modificación del Sistema de Protección a la Infancia y a la Adolescencia, ha introducido modificaciones relevantes entre las que cabe destacar el énfasis en la prevención, detección y reparación de situaciones de riesgo en la Infancia, definidas en su artículo 17 como "…aquella en la que, a causa de circunstancias, carencias o conflictos familiares, sociales o educativos, el menor se vea perjudicado en su desarrollo personal, familiar, social o educativo, en su bienestar o en sus derechos de forma que, sin alcanzar la entidad, intensidad o persistencia que fundamentarían su declaración de situación de desamparo y la asunción de la tutela por ministerio de la ley, sea precisa la intervención de la administración pública competente, para eliminar, reducir o compensar las dificultades o inadaptación que le afectan y evitar su desamparo y exclusión social, sin tener que ser separado de su entorno familiar…." Desde esta perspectiva, resulta fundamental contemplar aquellas situaciones de carencia o dificultad derivadas de la existencia de una enfermedad rara en un niño o

niña, para desde su detección temprana propiciar actuaciones que minimicen las posibles consecuencias negativas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
34.1 Contemplar e incorporar las especificidades derivadas de la afectación de los menores por ER en la elaboración de la Estrategia de actuación ante posibles Situaciones de Riesgo en la Infancia.	2017	2017	DGF y PS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
34.1 Incluir en la Estrategia de Actuación ante posibles Situaciones de Riesgo Social las especificidades de afectación de menores por ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA

Objetivo 35: elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.

Las enfermedades raras son enfermedades crónicas que generan en ocasiones importantes grados de discapacidad, esto hace que el problema de seguimiento sea mayor y no afecte solo a las personas que padecen la enfermedad sino también a sus familias y a sus entornos más cercanos. Esto conlleva que a la hora de coordinar los cuidados sea extremadamente complejo, por ello cualquier solución debe abordar de forma integral la coordinación de todos los recursos que precisan las personas que padecen estos problemas.

En el año 2006 se publicó la Orden para la coordinación de actuaciones relativas a la atención socio-sanitaria en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, en el seno de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria. Desde entonces se han creado varias comisiones técnicas o grupos de trabajo específicos para el desarrollo de protocolos de coordinación, que son supervisados y aprobados por dicha Comisión Regional.

Un impulso adicional a la coordinación socio-sanitaria requerida en el caso de las ER lo dio el Plan de Salud 2010-2015 de la Región de Murcia, que propuso potenciar la integración social de los afectados por una Enfermedad Rara, incluyendo los sectores educativos, laborales y servicios sociales, y proporcionar una asistencia socio-sanitaria que garantizara la continuidad asistencial a las personas afectadas, brindando respuestas adaptadas a sus necesidades.

En 2012 Consejería de Sanidad y Política Social constituyó una Comisión Técnica de enfermedades raras en el marco de la Comisión Regional de Coordinación para elaborar un Protocolo de Atención y Coordinación Socio-sanitaria de las Enfermedades Raras. Fruto de dicho trabajo se identificaron los recursos sanitarios, sociales y educativos disponibles en la Región. Se establecieron las líneas estratégicas que dicho protocolo

debía contemplar, entre las que destacan la identificación de los profesionales implicados, definiendo el papel de cada uno, así como los circuitos y flujos de información para conseguir la mejor atención socio-sanitaria posible.

Para coordinar los diferentes recursos existentes, en el periodo de vigencia del PIER se desarrollará el Protocolo de Atención y Coordinación socio-sanitario de la atención a las personas que padecen una ER y sus familiares, en base a las experiencias previas del grupo de trabajo y a las necesidades de usuarios y profesionales en el que se diseñe la estructura de coordinación. Se considera recomendable tener en cuenta los siguientes puntos para la coordinación socio-sanitaria de la atención a las personas con ER y sus familiares:

- Dada la complejidad y cronicidad de las enfermedades raras, así como la necesidad de movilizar y coordinar múltiples recursos (sanitarios, educativos o laborales y sociales) con el mínimo impacto sobre la calidad de vida de afectados y familiares se recomienda establecer un equipo para la gestión de estos casos, conformado por profesionales de los ámbitos implicados que ya trabajan en cada área de Salud.
- Atención coordinada, complementaria y flexible entre los servicios sociales y sanitarios, y otros sistemas intervinientes.
- Asistencia integral basada en las necesidades de la persona y su familia, para mejorar su calidad de vida potenciando su autonomía a través de actuaciones que favorezcan la continuidad de los cuidados.
- Coordinación de dispositivos administrativos protocolizados, ágiles y eficientes.
- Descentralización de funciones clave en el acceso a los servicios.
- Planificación conjunta intersectorial, redes de atención. Acuerdos intersectoriales.
- Carácter comunitario, siendo capaz de otorgar prioridad al mantenimiento de las personas en su entorno de vida habitual.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
35.1 Crear la Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER dentro de la Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria.	2017	2017	DGPFIAC
35.2 Diseñar un marco jurídico y administrativo de coordinación y asistencia socio-sanitaria en la Región de Murcia para la atención a personas con ER y sus familiares.	2017	2020	Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria

35.3 Definir e identificar los servicios y recursos existentes que deben funcionar en coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares (mapa de recursos salud, servicios sociales, educación, empleo, entidades locales y tercer sector).	2017	2018	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
35.4 Elaborar el protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares, y establecer indicadores para su evaluación.	2017	2018	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
35.5 Establecer acuerdos inter-institucionales operativos para implementar el Protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las ER y sus familiares.	2018	2019	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
35.1 Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER	ND	D	D	D	D
35.2 Marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares	ND	D	D	D	D
35.3 Mapa de recursos actualizado y disponible.	ND	ND	D	D	D
35.4 Protocolo de coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares aprobado por la Comisión Regional de coordinación socio-sanitaria.	ND	ND	D	D	D
35.5.1 Cobertura de implantación del protocolo de coordinación para la atención socio-sanitaria de las personas con enfermedades raras por área sanitaria.	0%	0%	33%	66%	100%
35.5.2 Informe de evaluación del protocolo de coordinación socio-sanitario en la atención a personas con ER y familiares.	ND	ND	ND	ND	D
35.5.3 Informe anual de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria sobre el establecimiento de acuerdos inter-institucionales operativos en base a la estructura de coordinación propuesta para la atención a personas con ER.	ND	ND	D	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.

Para que la coordinación se realice de forma global, se hace imprescindible que los profesionales de cada uno de los ámbitos compartan suficiente información, y disponer de informes médicos estandarizados dirigidos al centro educativo o a los Servicios Sociales, que contemplen de forma sistemática si una persona con una ER presentará o no determinadas dificultades (motoras, cognitivas, sensoriales, afectivas, conductuales,…), las consecuencias de la enfermedad para valorar la necesidad de productos de apoyo y de medidas de soporte para la movilidad y para funciones vitales, además las necesidades de cuidados especiales (enfermería, fisioterapia, salud mental, etc.). Esto facilitará y agilizará la identificación de las necesidades específicas para su evaluación psicopedagógica o la evaluación de la discapacidad o dependencia.

En el ámbito educativo y laboral es necesario conocer si un alumno o alumna, trabajador o trabajadora, requiere una asistencia sanitaria específica y continuada en su centro, o en su puesto de trabajo, y contemplar la posibilidad de necesitar asistencia sanitaria urgente para prever los mecanismos para proporcionarla. De la misma manera los profesionales sanitarios necesitan conocer los recursos terapéuticos y de apoyo social que se están proporcionando fuera del ámbito asistencial sanitario para mejorar el plan de atención.

Para el abordaje multidisciplinar y la adecuada comunicación de información sobre cada caso en un ambiente de confidencialidad y confianza, las experiencias previas llevadas a cabo en la Región destacan la importancia que tiene el contacto entre profesionales de las diferentes administraciones (sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos, jornadas informativas entre sectores, etc.). Favorecer desde las propias administraciones que los profesionales que atiendan casos puedan disponer de herramientas suficientes, y de espacio y tiempo de dedicación especial para tal fin propiciará que se preste una atención socio-sanitaria de calidad a los afectados.

La adecuada gestión del conocimiento puede apoyarse además en el desarrollo de las Tecnologías de la Información y Comunicación (TICs) como instrumentos facilitadores de accesibilidad, equidad y eficiencia. El “conocimiento en red” permite intercambiar

información entre profesionales físicamente alejados, que atienden a personas afectadas por un mismo problema, lo que les permite adquirir competencias expertas o coordinarse de una manera más ágil con otras administraciones. Sin embargo, experiencias previas llevadas a cabo han encontrado ciertas dificultades para el desarrollo de sistemas informáticos compartidos o comunes, siendo prioritario solventar también estos problemas tecnológicos para asegurar el adecuado intercambio de información entre los profesionales de diferentes administraciones.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
36.1 Diseñar informes estandarizados para compartir información relativa a una persona con una ER, su situación y sus necesidades entre los dispositivos de intervención de los diferentes ámbitos de actuación.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
36.2 Fomentar el trabajo en red, facilitando la creación de espacios inter-institucionales de encuentro entre profesionales.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
36.3 Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
36.1 Diseño de informes estandarizados para el traspaso de información relativa a una persona con una ER.	ND	ND	ND	D	D
36.2 Nº de sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos y jornadas informativas entre los sectores implicados.	ND	ND	ND	D	D
36.3 Desarrollo de una plataforma para compartir de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	ND	ND	ND	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

FORMACIÓN

Objetivo 37: aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación.

A nivel autonómico se favorecerá la inclusión curricular del cuerpo de conocimientos de las enfermedades raras en los distintos grados universitarios de las facultades de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación. Para ello se mantendrán reuniones con los decanatos para elaborar un continuo formativo integrando el grado, postgrado y formación continua en cada una de las áreas de la salud, sociales y de la educación.

En el ámbito universitario el objetivo se puede materializar con la incorporación en las guías docentes de los grados de las carreras universitarias de contenidos específicos sobre la atención a personas con enfermedades raras.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
37.1 Incrementar los contenidos docentes acerca de las ER en los distintos grados universitarios de la Salud, ciencias sociales y educación.	2018	2020	Decanatos Ciencias de la Salud, sociales y educación SMS-Desarrollo Profesional DGIE y AD DGF y PS
37.2 Sensibilizar a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER.	2018	2020	Decanatos Ciencias de la Salud SMS-Desarrollo Profesional DGIE y AD DGF y PS

Objetivo 38: Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia).

Se incluirán contenidos y cursos monográficos sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado en los diferentes ámbitos.

Para fomentar el aprendizaje en el marco de la formación sanitaria especializada de los centros sanitarios (hospitales y centros de salud, fundamentalmente), se potenciarán actividades formativas relacionados sobre las enfermedades raras en los planes transversales y específicos de las distintas especialidades y troncos.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
38.1 Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia.	2018	2020	DGPIFAC-CRFV SMS-Desarrollo Profesional
38.2 Introducir en los programas docentes de la formación sanitaria especializada contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las ER.	2018	2020	Ministerio de Sanidad SMS-Desarrollo Profesional Jefaturas de Estudio
38.3 Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado.	2018	2020	Decanatos facultades Consejerías Sanidad; Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades

Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional.

En la Región se han identificado ciertas necesidades de formación de profesionales sanitarios que atienden a personas con enfermedades raras, tanto en atención primaria como en atención hospitalaria referentes a la actualización de conocimientos que faciliten el diagnóstico y tratamiento de estas personas. Así mismo, se efectuarán acciones formativas en el ámbito sanitario (Plan Integrado de formación continuada Sanitaria) para divulgar y favorecer la implementación de protocolos y guías de coordinación de la asistencia sanitaria y socio-sanitaria (incluida la atención temprana).

Se incluirán actividades de formación específica sobre el conocimiento de enfermedades raras y sus consecuencias, o la respuesta educativa adecuada, en el Plan Regional de Formación del Profesorado.

También se abarcará a través de la Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública (EFIAP) la sensibilización y formación de los empleados públicos de las Administración Local y Regional incidiendo especialmente en los que trabajan en los temas de orientación de empleo, discapacidad o valoración de la dependencia, pero sin olvidar otros colectivos como los responsables de planificación, obras públicas, parques y jardines, tráfico y transporte, etc.

Las actividades formativas contemplarán diferentes aspectos (sanitarios, sociales, educativos, laborales) para que los profesionales reconozcan mejor las características y limitaciones que las ER suponen para las personas afectadas y sus familias de cara a su inserción social, educativa y laboral.

Así mismo, para mejorar la respuesta a las personas con ER desde los servicios de atención a usuarios, en la Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública (EFIAP) se aumentará transversalmente (programa interadministrativo) el grado de sensibilización entre los profesionales frente a estas enfermedades.

Otra línea de actuación irá enfocada al desarrollo de actividades de sensibilización sobre las enfermedades raras, con la participación de personal sanitario experto y de asociaciones de afectados, en jornadas informativas que tendrán lugar en diferentes ámbitos (centros docentes, servicios sociales, etc.) con el fin de fomentar la comunicación entre colectivos, el intercambio de estándares, procedimientos armonizados de coordinación asistencial sanitaria y socio-sanitaria y guías de buenas prácticas, etc. Se incidirá en la rentabilidad de una buena coordinación socio-sanitaria y en aspectos específicos para favorecer el trabajo en red (coordinación inter-institucional).

Se efectuarán también acciones formativas para divulgación del plan en aquellas administraciones e instituciones que lo precisen. Así, los CDIAT y otros centros de tratamiento que no tengan un carácter público, pero que colaboren con este Plan y estén contemplados por los distintos protocolos que se desarrollen, deberán ser incluidos en los planes formativos que se vayan poniendo en marcha, sea mediante su inclusión parcial dentro de los planes públicos, o a través de planes específicos o convenios.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
39.1 Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.	2017	2020	DGPFIAC-CRFV SMS-Desarrollo Profesional
39.2 Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.	2017	2020	SMS: CBCG, Desarrollo Profesional
39.3 Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.	2018	2020	SMS: CBCG, Sección Genética Médica, Desarrollo Profesional
39.4 Actualizar las competencias (nucleares, ortopedia infantil, neuro-pediatría, adolescentes, genética médica y salud mental) en ER en el personal sanitario.	2018	2020	SMS: Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Salud Mental; Ortopedia infantil; Desarrollo Profesional
39.5 Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.	2018	2020	SMS: Sección de Genética Médica; Desarrollo Profesional
39.6 Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.	2018	2020	SMS: Cuidados Paliativos; Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Desarrollo Profesional
39.7 Actualizar en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios que atiendan una población con alta prevalencia con las ER.	2019	2020	SMS: Cuidados Paliativos; Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Desarrollo Profesional
39.8 Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.	2018	2020	Consejerías: Sanidad; Familia e Igualdad de Oportunidades; Educación y Universidades EFIAP
39.9 Incluir en las actividades formativas pertinentes para los profesionales de los centros privados colaboradores que forman parte de los protocolos de AT (CDIAT,…).	2017	2020	Consejerías: Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades, Sanidad; Desarrollo Económico, Turismo y Empleo
39.10 Informar sobre aspectos básicos clínicos y sanitarios de las enfermedades raras a personal de centros educativos y servicios sociales.	2017	2020	SMS Consejerías: Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades EFIAP
39.11 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades

39.12 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades
39.13 Actualizar en ER a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/discapacidad.	2018	2020	DGPV y PI IMAS EFIAP
39.14 Formar en necesidades de autocuidado de personas con ER a profesionales de servicios sociales.	2018	2020	EFIAP FEDER
39.15 Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER.	2018	2020	EFIAP FEDER EELL: Cartagena, Murcia, Yecla
39.16 Formar a los profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar para mejorar la calidad de la atención a las personas con ER.	2018	2020	EFIAP EELL Cartagena
39.17 Sensibilizar a los profesionales implicados de los ámbitos educativo, social y sanitario sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria en enfermedades raras y el uso de la plataforma compartida.	2019	2020	DGPFIAC-Unidad de Coordinación socio-sanitaria Consejerías: Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades; Sanidad; Desarrollo Económico, Turismo y Empleo
39.18 Informar y debatir sobre el Plan estratégico de ER y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias (calidad de vida).	2017	2020	DGPFIAC- Consejería Sanidad DGF y PS- Consejería Familia e Igualdad de Oportunidades Consejería de Educación y Universidades EFIAP SMS-Desarrollo Profesional

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
Realización de jornadas	-	Al menos una sectorial (educación. sanidad, social)	Al menos una conjunta	Al menos una sectorial	Una conjunta Tres sectoriales en todo el periodo
% de actividades formativas ejecutadas respecto a las programadas por año en formación continuada	-	50% de las previstas	60% de ídem	70% de ídem	80% de ídem
Elaboración de guía/acuerdo de formación en ER en grado y postgrado	-	-	Disponible en un ámbito	Disponible en dos ámbitos	Disponible en tres ámbitos

INVESTIGACIÓN

Objetivo 40: potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.

Se proponen diferentes líneas de actuación para explorar la asociación de determinadas enfermedades con alteraciones genéticas, buscar nuevas dianas terapéuticas, o valorar la utilidad de técnicas diagnósticas novedosas para el diagnóstico en la práctica clínica.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
40.1 Valorar el análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	2017	2020	SMS-IMIB
40.2 Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	2017	2019	SMS-IMIB
40.3 Caracterizar fenotípica y genotípicamente la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.4 Estudiar las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.5 Caracterizar clínica y molecularmente las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región.	2017	2019	SMS-IMIB
40.6 Estudiar mutaciones del gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	2017	2019	SMS-IMIB
40.7 Estudiar la asociación de nuevos genes al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	2017	2019	SMS-IMIB
40.8 Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.9 Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	2017	2019	SMS-IMIB
40.10 Evaluar el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune primaria en España	2017	2019	SMS-IMIB
40.11 Estudiar la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI	2017	2020	SMS-IMIB
40.12 Identificar los aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis	2017	2020	SMS-IMIB

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
40. Número de artículos publicados.	ND	D	D	D	D

Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.

Los tratamientos de enfermedades poco frecuentes se encuentran muy vinculados al desarrollo de Medicamentos Huérfanos, pero el desarrollo de estos fármacos presenta poco interés comercial debido al escaso número de pacientes de cada una de las patologías. Por este motivo, debemos establecer los mecanismos que faciliten la puesta en marcha de Ensayos Clínicos con Medicamentos que hagan atractivo, para la industria farmacéutica, la realización de estos ensayos en nuestra Comunidad. De esta forma, también estaremos facilitando el acceso a tratamientos con medicamentos en fase de investigación a pacientes de la Región de Murcia.

Por otro lado, la disponibilidad de una plataforma inter-institucional para el registro de las necesidades y las medidas adoptadas (tratamientos farmacológicos y otros abordajes terapéuticos) permitirá potenciar nuevas líneas de investigación en la Región de Murcia.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
41.1 Desarrollo de legislación autonómica que facilite la realización de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos	2017	2017	Consejería de Sanidad
41.2 Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional	2017	2017	Consejería de Sanidad
41.3 Fomento de la realización de Ensayos Clínicos con medicamentos huérfanos.	2017	2020	SMS-Consejería de Sanidad
41.4 Fomento de la realización de Estudios Post-autorización con medicamentos huérfanos	2017	2020	SMS-Consejería de Sanidad
41.5 Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana, y otros ámbitos o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.	2017	2020	Consejerías implicadas*

* Familia e Igualdad de Oportunidades; Sanidad; Educación y Universidades; Universidad de Murcia

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
41.1 Número de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos	18	19	22	25	27
41.2 Número de EPAs con Medicamentos Huérfanos	18	20	23	25	27
41.3 Número de estudios relacionados con la atención temprana a niños con una ER	0	1	1	1	1

Objetivo 42: desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.

El poder determinar los factores de riesgo medioambientales que puedan favorecer la aparición de estas enfermedades, así como poder evaluar la calidad de vida de los pacientes afectados de enfermedades raras mediante el uso de indicadores estandarizados que permitan la comparación con otras enfermedades más incidentes o prevalentes pero no tan incapacitantes nos va a permitir evitar estos factores y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	2017	2020	DGPFIAC DGSP
42.2 Investigación epidemiológica e identificación de factores de riesgo medioambientales causantes de malformaciones congénitas.	2017	2020	DGAS-SMS
42.3 Explorar la introducción de herramientas de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud de los afectados por ER.	2017	2020	DGPFIAC
42.4 Estudio de prevalencia de ER en salud mental en base a un sistema de codificación único	2017	2020	DGAS-SMS
42.5 Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos	2017	2018	DGAS-SMS
42.6 Estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	2017	2020	SMS-IMIB

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
42.1 Publicación del estudio letalidad/supervivencia.	0	0	0	0	1
42.2 Publicación del estudio factores de riesgo medioambientales.	0	0	0	0	1
42.3 Publicación de informe sobre calidad de vida.	0	0	0	0	1
42.4 Publicación del estudio prevalencia ER mentales.	0	0	0	0	1
42.5 Publicación del estudio sobre costes cuidados pediátricos paliativos.	0	0	0	0	1
42.6 Publicación de estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	0	0	0	0	1

SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN

El Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se formula con un horizonte temporal situado en el año 2020 y está orientado a la mejora continua de la atención a los ciudadanos afectados por alguna enfermedad rara para incrementar su calidad de vida. Incluye el seguimiento continuado del mismo, como uno de sus instrumentos clave, que generará información de los procesos previstos y de los resultados alcanzados durante su periodo de vigencia, lo que permitirá convertirlo en un instrumento de gestión actualizado y dinámico.

La meta última del PIER es mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una ER. Sin embargo evaluar de una manera objetiva, cuantificada, el impacto del conjunto de actividades del PIER es una tarea compleja. Se contempla en el Plan la realización de estudios que orienten sobre la calidad de vida de los afectados, sirviéndose para ello del Sistema de Información de las Enfermedades Raras de la Región de Murcia, pero también se han expuesto las limitaciones actuales de estos sistemas de información. Es por esta razón que el PIER plantea para cada línea estratégica una serie de actuaciones en cada objetivo. Actuaciones y objetivos han sido traducidos en indicadores cuantificables que permitirán conocer el grado de avance de las líneas y potenciar aquellas actuaciones que lo requieran.

La complejidad de las actuaciones a realizar en el marco de este plan, así como la multiplicidad de organismos implicados en su implementación y la necesidad de coordinación con otros planes, programas y actuaciones de ámbito autonómico, estatal e internacional, justifica el establecimiento de una estructura para la evaluación y seguimiento que asegure la adopción de las medidas necesarias para el cumplimiento del mismo. Dicha estructura funcional está constituida por una Comisión de Dirección

una Comisión Técnica, los responsables de las líneas estratégicas y el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

La Comisión de Dirección del Plan Integral de Enfermedades Raras es el órgano de dirección máximo rango, que recibirá información sobre el grado de cumplimiento en cada línea estratégica y aprobará en caso necesario los cambios de sus contenidos propuestos desde la Comisión Técnica o desde las diferentes Consejerías. Se reunirá al menos con carácter anual y en ella se integrarán los órganos directivos implicados en su puesta en marcha.

COMISIÓN DE DIRECCIÓN

- Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Consejería de Sanidad
- Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud
- Consejería de Educación y Universidades
- Consejería de Familia y e Igualdad de Oportunidades.

La Comisión Técnica para seguimiento y evaluación del plan, realizará el seguimiento global del plan y la evaluación de sus objetivos y actuaciones, proponiendo a la Comisión de Dirección los cambios y ajustes que considere oportunos. Esta comisión tendrá carácter interdepartamental y estará formada por los representantes de las unidades orgánicas que la integran que, a su vez, serán los responsable de cada una de las líneas estratégicas definidas. La comisión podrá invitar los componentes que se consideren oportunos. Se reunirá al menos con carácter anual y sus funciones se centrarán en:

- Impulsar la ejecución del plan.
- Coordinar la ejecución del plan con otras estrategias y planes autonómicos, estatales e internacionales, relacionados con las líneas estratégicas del PIER.
- Aprobar los documentos de evaluación del plan.

COMISIÓN TÉCNICA

Líneas estratégicas	Unidad orgánica responsable
Epidemiología	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.
Información	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud
Prevención, detección precoz y diagnóstico	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud
Asistencia Sanitaria	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.
Recursos terapéuticos	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.
Educación	Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.
Servicios Sociales	Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.
Investigación	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.
Formación	Dirección General de Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud.
Coordinación socio-sanitaria	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Las unidades orgánicas responsables de cada línea estratégica asumirán su puesta en marcha, ya sea por si solas o en colaboración con otras unidades orgánicas o administrativas. Designarán un responsable de cada línea estratégica que, a los efectos de este Plan, actuará en su representación y se integrará como miembro nato del Comité Técnico. Sus funciones son las siguientes:

- Ejecutar las actuaciones oportunas para el logro de los objetivos coordinándose con los agentes implicados.
- Proponer al Comité Técnico los ajustes necesarios para la consecución de los objetivos de la línea estratégica.
- Aportar la información necesaria para la evaluación.

- Incorporar las actividades previstas en los Contratos de Gestión anuales formalizados por los diferentes organismos implicados (SMS, IMAS, EELL, etc.).

La evaluación y seguimiento se apoya en el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria de la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, que actuara como secretaría de la Comisión Técnica y recabará anualmente información sobre el cumplimiento de los objetivos e indicadores establecidos en cada línea estratégica a través de los responsables designados y elaborará un informe anual de seguimiento. Tras la finalización del periodo de vigencia del plan, elaborará una memoria final, que especifique los logros alcanzados de manera global. La evaluación del plan será aportada a la Comisión Técnica para que proponga las medidas oportunas a la Comisión de Dirección.

BIBLIOGRAFÍA

Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 (DO L 155 de 22.6.1999, p.1), por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003).

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, pp. 1-5), modificado por Reglamento (CE) nº 596/2009, del Parlamento Europeo y del Consejo de 18 de junio de 2009 (DO L 188, 18.7.2009, p.14).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre).Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015

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 (BOE núm. 222, de 16 de septiembre). Texto consolidado: última modificación: 8 de julio de 2015.

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 núm. 270, de 11 de noviembre).

Acuerdo del Pleno del Senado por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, aprobado por la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales en su reunión del día 18 de diciembre de 2006 (543/000016).
(BOCG núm. 659, de 23 de febrero de 2007).

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. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2013. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

Orden de 16 de diciembre de 2009, de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 5, de 8 de enero), modificada por Orden de 23 de diciembre de 2013, de la Consejería de Sanidad y Política Social (BORM núm. 9, de 13 de enero).

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 núm. 138, de 10 de junio). Creación del Registro de Enfermedades Raras y banco de muestras. Disponible en: https://registroraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx

Orden de 16 de diciembre de 2009 de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia. (BORM núm. 8, de 8 de enero)

Titos-Gil S, Arizo-Luque V, Palomar-Rodríguez JA. Aproximación a las enfermedades raras en la Región de Murcia 2002-2009. Murcia: Consejería Sanidad y Política Social; 2011.

Decreto 223/2015, de 16 de septiembre, por el que se establecen los criterios de gestión y funcionamiento del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (BORM núm. 216, 18 de septiembre).

Titos Gil S, Segura Aroca M, Moreno López AB, Sánchez Escámez A, Sánchez Pardo M, Abellán Pérez MV, López Díez LM, Palomar Rodríguez JA. Prevalencia de enfermedades raras en la Región de Murcia 2013. Murcia: Consejería de Sanidad; 2015.

Testa MA, Simonson DC. Assessment of Quality-of-Life Outcomes. N Eng J Med. 1996;334:835–840

Global burden of disease. Organización Mundial de la Salud. Ginebra. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.who.int/healthinfo/global_burden_disease/gbd/en/

Botella Rocamora P., Zurriaga Lloréns O; Posada de la Paz M, Martínez Beneito, MA, Bel Prieto E, Robustillo Rodela A, Ramalle Gómara E, Durán Plá E, Sánchez –Porro Valadés P. Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003 (Spain). Madrid; 2006. Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (REpIER). [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://spainrdr.isciii.es

Vigilancia de los cánceres raros en Europa. Executive Agency for Health and Consumers (EAHC) of the European Commission. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.rarecare.eu

Rincón A, González D, Robustillo A et al. Mortalidad y años potenciales de vida perdidos por enfermedades raras en la Comunidad de Madrid en el periodo 1999-2003. Boletín Epidemiológico de la Comunidad de Madrid. 2008;14(2).

González-Meneses López A, Benavides J, Fernández de la Mota E, et al. Plan DE Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. Epidemiología de las enfermedades raras. Consejería de Salud. Junta de Andalucía; 2007.

Margolles M, Mérida S. Mortalidad por Enfermedades Raras en Asturias, 1987-1998. Consejería de Salud y Servicios Sanitarios. Gobierno del Principado de Asturias; 2006.

Orphanet-España. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Joint Action 'Promoting Implementation of Recommendations on Policy, Information and Data for Rare Diseases' (RD-ACTION) of the European Comission. [Actualizado el 30 de noviembre de 2016. Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: www.orphanet-espana.es

Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Guía de enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=19/10/2012-ef90883d23.

Plan Integral de Atención a la Mujer (PIAM). Murcia: Consejería de Sanidad y Política Social. Servicio Murciano de Salud; 2012. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/266164-PIAM_2012.pdf

Programa de atención al niño y al adolescente: guía de apoyo al programa (PANA). Murcia: Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad; 2007. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/109845-109845-guia_pediatras_todo.pdf

Comisión Regional Farmacia y terapéutica de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=285307&expand=1

Ayudas para pacientes del Servicio Murciano de Salud afectados de errores innatos del metabolismo de especial seguimiento. Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1300&IDTIPO=240&RASTRO=c179$m2465

Prestación ortoprotésica del Servicio Murciano de Salud. Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1667&IDTIPO=240&NOMBRECANAL=Personas+con+Discapacidad&RASTRO=c179$m2464,2465

Intranet del Servicio Murciano de Salud (SoMoS+) Murcia: Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.sms.carm.es/somos/portal/index.pl

Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y Domiciliaria. Murcia: Educarm. Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciaeduca.es/eaehd/sitio/

Atención a la diversidad. Murcia: Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://diversidad.murciaeduca.es/contacto.php

Servicio de Atención a la diversidad y voluntariado Universidad de Murcia. Murcia: Universidad de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.um.es/adyv/diversidad.php

Servicio Regional de Empleo y Formación de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo / CARM; 2010. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.sefcarm.es/

Guía de recursos sociales para personas con discapacidad de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Trabajo, Consumo y Política Social; 2004. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=3621&IDTIPO=100&RASTRO=c697$m3617

Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras. Federación Española de Enfermedades Raras. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/encuentre-informacion-y-consiga-ayuda

Estudio sobre situación de las Necesidades Socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España (Estudio ENSERio). Ávila: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); 2009 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf

Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas (Estudio ENSERio2). Madrid: Federación Española de

Enfermedades Raras (FEDER); 2013 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio2_FEDER_DEF.pdf

Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares. Madrid: Real Patronato de Discapacidad y el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.asem-esp.org/descargas/publicaciones/2013-01-MapaRecursosSanitarios.137.pdf

Posada M, Abaitua I. Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras ubicados en la Comunidad de Madrid. Sevilla: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-comunicacion/fd-noticias/Recursos-Clinicos-Investigacion-en-CAM-Fundacion-FEDER.pdf

Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del 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 (BOE núm. 269, de 6 de noviembre).

Cartera de Servicios de enfermedades genéticas. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=210566&idsec=4754

Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo (BOE núm. 55, de 4 de marzo). Texto consolidado: última modificación: 22 de septiembre de 2015.

Protocolo para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias en la detección y diagnóstico del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad-TDAH. Murcia: Consejería de Sanidad y Consumo; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo_2012.pdf

Protocolo para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias en la detección e intervención temprana en los Trastornos de Espectro Autista-TEA. Murcia: Subdirección General de Salud Mental. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad y Política Social; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo_2012.pdf

Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica (BOE núm. 159, de 4 de julio).Texto consolidado. Última modificación: 2 de junio de 2011.

(2014/286/UE) Decisión Delegada de la Comisión, de 10 de marzo de 2014, por la que se establecen los criterios y las condiciones que las redes europeas de referencia y los prestadores de asistencia sanitaria que deseen ingresar en las redes europeas de referencia deben cumplir Texto pertinente a efectos del EEE (DO L147/72 de 17.5.2014).

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 (BOE núm.34, de 8 de enero). Texto consolidado: sin modificaciones.

Cuidados paliativos pediátricos en el Sistema Nacional de Salud: criterios de atención. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2014 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.msps.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/01-Cuidados_Paliativos_Pediatricos_SNS.pdf

Craig F, Huijer AS, Benini F, Kuttner L, Wood C, Ferraris PC, et al. IMPaCCT: Standards for paediatric palliative care in Europe. Eur J Palliat Care. 2007;14(3):109–16.

Downing, J R, Ling Julie, Benini Franca, Payne Sheila PD. Core competencies for education in Paediatric Palliative Care. Eur J Palliat Care. 2013;20(2):1–35

Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales (BOE núm. 174, de 20 de julio).

Directiva 2003/94/CE de la Comisión, de 8 de octubre de 2003, por la que se establecen los principios y directrices de las prácticas correctas de fabricación de los medicamentos

de uso humano y de los medicamentos en investigación de uso humano (DO L262/22 14.10.2003).

Real Decreto 824/2010, de 25 de junio, por el que se regulan los laboratorios farmacéuticos, los fabricantes de principios activos de uso farmacéutico y el comercio exterior de medicamentos y medicamentos en investigación (BOE núm. 165, de 8 de julio). Texto consolidado. Última modificación: 19 de octubre de 2013.

Directiva 90/385/CEE del Consejo, de 20 de junio de 1990, relativa a la aproximación de las legislaciones de los Estados miembros sobre los productos sanitarios implantables activos (DO L189 de 20.7.1990, pp. 17-36).

Real Decreto 477/2014, de 13 de junio, por el que se regula la autorización de medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial (BOE núm. 144, de 14 de junio).

Real Decreto 1616/2009, de 26 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios implantables activos (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).

Directiva 93/42/CEE del Consejo, de 14 de junio de 1993, relativa a los productos sanitarios (DO L 169 de 12.7.1993, pp. 1-43).

Real Decreto 1591/2009, de 16 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).

Directiva 98/79/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 27 de octubre de 1998 sobre productos sanitarios para diagnóstico in vitro (DO L 331, de 7.12.1998, p.1-37).

Real Decreto 1662/2000, de 29 de septiembre, sobre productos sanitarios para diagnóstico "in vitro" (BOE núm. 235, de 30 de septiembre de 2000).

Orden SSI/1329/2014, de 22 de julio, por la que se modifican la cartera común suplementaria de prestación con productos dietéticos y las bases para la inclusión de los alimentos dietéticos para usos médicos especiales en la oferta de productos dietéticos del Sistema Nacional de Salud y para el establecimiento de los importes máximos de financiación (BOE núm. 180, de 25 de julio).

Instrucción nº 4/2012, de 12 de julio, de la Dirección Gerencia del Servicio Murciano de Salud, por la que se establece el procedimientos a seguir para facilitar la prestación de productos dietéticos en el ámbito del sistema sanitario público de la Región de Murcia (BORM núm. 171, de 25 de julio).

Instrucción nº 9/2014, de 23 de diciembre, de la Dirección Gerencia del Servicio Murciano de Salud, por la que se establece el procedimiento a seguir para facilitar la prestación con productos dietoterápicos a pacientes con patologías de especial seguimiento en el ámbito del sistema sanitario público de la Región de Murcia (BORM núm. 105, de 2 de enero de 2015).

Orden de 20 de mayo de 2015, de la Consejería de Sanidad y Política Social, por la que se establecen las normas reguladoras de las ayudas del Servicio Murciano de Salud, a personas afectadas de errores innatos del metabolismo de especial seguimiento (BORM núm. 126, de 3 de junio).

Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT) Libro blanco de Atención Temprana. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2000 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.gat-atenciontemprana.org/

Orden de 24 de noviembre de 2006, de la Consejería de Educación y Cultura por la que se dictan instrucciones sobre el funcionamiento de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (BORM núm. 295, 23 de diciembre).

Orden de 24 de marzo 2015, de la Consejería de Educación, Cultura y Universidades por la que se crea el Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica Específico de Dificultades Específicas del Aprendizaje y TDAH (BORM núm. 80 de 9 de abril)

Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación (BOE núm. 106, de 4 de mayo).Texto consolidado. Última modificación: 29 de julio de 2015.

Decreto nº 359/2009, de 30 de octubre, por el que se establece y regula la respuesta educativa a la diversidad del alumnado en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 254, 3 de noviembre).

Orden de 23 de mayo de 2012, de la Consejería de Educación, Formación y Empleo, y de la Consejería de Sanidad y Política Social por la que se establece y regula la Atención Educativa al alumnado enfermo escolarizado en Centros Docentes Públicos y Privados concertados de la Región de Murcia y se crea el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria (BORM núm. 131, de 7 de junio).

Resolución de la Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad, por la que se dan instrucciones para el desarrollo del Programa experimental de Atención Sanitaria Especializada en horario escolar dirigido al alumnado que precise cuidados sanitarios especializados y continuados en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, para el curso académico 2015-2016 (BORM núm. 249, de 28 de octubre).

Resolución de 15 de junio de 2015, de la Dirección General de Calidad Educativa, Innovación y Atención a la Diversidad, por la que se establece el alumnado destinatario de los planes de trabajo individualizados y orientaciones para su elaboración (BORM núm. 143, de 24 de junio).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre).Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015.

Ley 3/2003, de 10 de abril, del Sistema de Servicios Sociales de la Región de Murcia (BORM núm. 99, de 2 de mayo).

Centros de Referencia Estatales (CRE). Madrid: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.dependencia.imserso.es/imserso_01/centros/cre/centros_referencia_funcionamiento/index.htm

Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras. Burgos: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/index.htm

Real Decreto 751/2014, de 5 de septiembre, por el que se aprueba la Estrategia Española de Activación del Empleo 2014-2016 (BOE núm. 231, de 23 de septiembre), que deroga la Estrategia Española de Empleo 2012-2014, aprobada por Real Decreto 1542/2011, de 31 de octubre (BOE núm. 279, de 19 de noviembre).

Resolución de 4 de febrero de 2010, de la Secretaría General de Política Social y Consumo, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, en materia de órganos y procedimientos de valoración de la situación de dependencia (BOE núm. 62, de 12 de marzo).

Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad (ORIAD). Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=2885&RASTRO=c179$m&IDTIPO=221

Orden de 9 de abril de 2007, de la Consejería de Trabajo y Política Social, por la que se crea la Oficina Regional de Información y Atención a la Dependencia y a la Discapacidad (BORM núm. 103 de 7 de julio de 2007)

I Plan Nacional de Accesibilidad 2004-2012. Madrid: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2013 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://femp.femp.es/files/566-308-archivo/IPLANNACIONALACCESIBLIDAD2004_2012[1].pdf

Estrategia de Ciudad Murcia 2020. Murcia: Ayuntamiento de Murcia; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.estrategiamurcia.es/

Ley 4/2016, de 15 de abril, de regulación de los procedimientos de emergencia ciudadana en la Administración de la Región de Murcia. (BORM núm. 126, de 25 de mayo de 2016).

Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. (BOE núm. 128, de 29 de mayo). Texto consolidado. Última modificación 15 de agosto de 2016.

Libro Blanco de Coordinación Socio-sanitaria. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2011 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.msssi.gob.es/novedades/docs/Libro_Blanco_CCS_15_12_11.pdf

Orden de 2 de marzo de 2006, conjunta, de las Consejerías de Sanidad y de Trabajo y Política Social, para la coordinación de actuaciones relativas a la atención socio-sanitaria en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 67, de 22 de Marzo de 2006).

Protocolo de Coordinación Socio-sanitaria en la Atención a las personas con Trastorno Mental Grave y/o Drogodependencia (TMG_D). Murcia: Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria. Comunidad Autónoma Región de Murcia y Fondo Social Europeo; 2016 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=6413&IDTIPO=100&RASTRO=c890$m

Proyecto INCA. Horizon 2020 - EU Framework Programme for Research and Innovation & European Innovation Partnership on Active and Healthy Ageing (EIP on AHA). Directorate-General for Health and Food Safety. European Comission [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.in3ca.eu/?page_id=60&lang=es

ABREVIATURAS

acGH (microarrays de CGH). Técnica de Hibridación Genómica Comparativa en formato de microarrays.

ACNEAE. Alumnos con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo.

ADN. Ácido desoxirribonucleico.

AEMPS. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.

AL. Maestro de Audición y Lenguaje.

AP. Atención Primaria.

APVP. Años Potenciales de Vida Perdidos.

AT. Atención Temprana.

ATE. Auxiliar Técnico Educativo.

BVD. Baremo de Valoración de los Grados de y niveles de Dependencia.

CBGC. Centro de Bioquímica y Genética Clínica.

CDIAT. Centro de Desarrollo Infantil y Atención Temprana.

Cf-DNA. ADN Fetal Libre en Sangre Materna.

CFVRM. Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia.

CIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

CIE-10. Clasificación internacional de enfermedades, décima versión.

CIEO-3 Clasificación Internacional de Enfermedades para Oncología. Versión 3.

CISNS. Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

CMBD-AH. Conjunto Mínimo de Datos Básicos al Alta Hospitalaria.

CRE. Centro de Referencia Estatal.

CREER. Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras.

CRFT. Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica.

CSM. Centros de Salud Mental.

CSUR. Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud.

DGAS. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.

DGCE. Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación y Universidades.

DGF y PS. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

DGIE y AD. Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

DGCE y FP. Dirección General de Calidad Educativa y Formación Profesional. Consejería de Educación y Universidades.

DGPE y RRHH. Dirección General de Planificación Educativa y Recursos Humanos. Consejería de Educación y Universidades.

DGPV y PI. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

DGPI. Dirección General de Patrimonio e Informática. Consejería de Hacienda y Administración Pública.

DGPFIAC. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

DGSP. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

DGUI. Dirección General de Universidades e Investigación. Consejería de Educación y Universidades.

EAEHD. Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y Domiciliaria.

ECEMC. Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.

EELL. Entidades Locales.

EPIAP. Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública.

EIM. Errores Innatos del Metabolismo.

EMA. Agencia Europea de Medicamentos (European Medicines Agency).

ENAC. Entidad Nacional de Acreditación.

EOEP. Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica.

ER. Enfermedad/es Rara/s.

ERN. Red Europea de Enfermedades Raras (European Reference Networks).

EUROPLAN. Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales para las Enfermedades Raras.

EURORDIS. Organización Europea de Enfermedades Raras.

EVE. Escala de Valoración Específica.

FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras.

HCE. Historia Clínica Electrónica.

HCU Virgen de la Arrixaca. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

IIER. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

ILE. Interrupción Legal del Embarazo.

IMAS. Instituto Murciano de Acción Social.

IMSERSO. Instituto de Mayores y Servicios Sociales.

INCA Introducción Inclusiva al Cuidado Integral.

IRDiRC. Consorcio Internacional de Enfermedades Raras.

ISCIII. Instituto de Salud Carlos III

LCHAD o LCHADD. Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga.

LOE. Ley Orgánica de Educación.

MCAD o MCADD. Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media.

MERS. Medicamentos Sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.

MH. Medicamentos Huérfanos.

MSSSI. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

NACER. Servicio de Acompañamiento en torno al Nacimiento.

NCF. Normas de Correcta Fabricación.

NGS. La secuenciación masiva de ADN o secuenciación de nueva generación (Next Generation Sequencing).

NNE. Necesidades Educativas Especiales

OMI-AP. Programa de gestión de los profesionales sanitarios de atención primaria.

ORIAD. Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad.

ORPHANET. Portal de información de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

PANA. Programa de Atención al Niño y al Adolescente en la Región de Murcia.

PcD. Personas con Discapacidad.

PCN. Programa de Cribado Neonatal de las Enfermedades Endocrino-Metabólicas.

PIAM. Plan Integral de Atención a la Mujer en la Región de Murcia.

PIER. Plan Integral de Enfermedades Raras.

Plumier XXI. Aplicación de gestión de centros educativos en la Región de Murcia.

PROPOSITUS. Hoja informativa publicada por el grupo ECEMC destinada a profesionales sanitarios (y las familias de los pacientes afectados) algunos aspectos importantes relacionados con las malformaciones y otros defectos congénitos.

Proyecto RARECARE. Proyecto de Vigilancia de los Cánceres Raros en Europa.

PT. Maestro de Pedagogía Terapéutica.

PTI. Plan de Trabajo Individualizado.

PTTP. Patologías, Técnicas, Tecnologías y Procedimientos.

RAM. Reacción Adversa a un Medicamento.

Red TerCel. Red de Terapia Celular.

REpIER. Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras.

RETICS. Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud.

RHA. Reproducción Humana Asistida.

RHB. Rehabilitación.

RN. Recién Nacido.

SAED. Servicio de Apoyo Educativo Domiciliario.

SDGTI. Subdirección General de Tecnologías de la información. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

SELENE. Plataforma de gestión asistencial e historia clínica electrónica en asistencia sanitaria especializada.

SIER RM. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

SIO ER. Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras.

SITE. Servicio de Información Telefónica para la Embarazada.

SITTE. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español.

SMART CITY. Proyecto Europeo Ciudad Inteligente.

SMS. Servicio Murciano de Salud.

SNS. Sistema Nacional de Salud

SoMoS+. Página web interna propia del Servicio Murciano de Salud.

SpainRDR. La Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación.

TIC. Tecnología de la Información y Comunicación.

TMR. Tumor Maligno Raro.

UE. Unión Europea.

Región de Murcia
Consejería de Salud

Dirección General de Planificación,
Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano

CARAVACA 2017
Año Jubilar

FAMDIF/COCEMFE-MURCIA
C/Mariano Montesinos, 14- bajo
CP. 30005 Murcia

Por medio de la presente se le adjunta borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (PIER), a efectos de conceder audiencia a esa entidad, para que en un plazo de 10 días hábiles a contar desde la notificación de la presente, formule cuantas alegaciones estimen oportunas, a efectos de poder continuar con el procedimiento para su aprobación, todo ello de conformidad con lo dispuesto en el artículo 82 de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, del Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas, indicándole que transcurrido dicho plazo sin haber recibido contestación alguna, se entiende que existe conformidad por esa parte, a las medidas y actuaciones contempladas en el citado Plan.

Agradeciendo de antemano su colaboración, sin otro particular, reciba un cordial saludo.

La Directora General de Planificación, Investigación,

Farmacia y Atención al Ciudadano.

(Documento fechado y firmado electrónicamente)

14/06/2017 15:05:48

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo

Firma:

REGION DE MURCIA / Registro de la
CARM / CONSEJERIA DE SALUD /
D.G.
PLANIFICACION,INVESTIGACION,FARM.
Y ATENCION CIUDADANO
Salida Nº 2017001146961 15/06/17
08:25:24 Org: A14013902

Uni Post
Servicio Postal Global

CONTROL CON DEVOLUCIÓN

Núm. CD08015714082170033619B

Dlg. Origen: 82 UNIPOST MURCIA

REMITENTE 300013870 - 400052813 C.A.R.M. CONSEJERIA DE SANIDAD OFICINA: L1	1ª VISITA / 2ª VISITA ENTREGADO X REHUSADO AUSENTE X CAMBIO DOMICILIO DESCONOCIDO DIR. INCORRECTA FALLECIDO IMPOSIBLE ENTREGA	FECHA 15-06-2017 ENTREGADO A D. RELACIÓN CON EL DESTINATARIO Empleada
DESTINATARIO FAMDIF/COCEMFE-MURCIA CL MARIANO MONTESINOS 14 BJO 30005 - MURCIA	FAMDIF / COCEMFE - MURCIA FEDERACION DE ASOCIACIONES MURCIANAS DE PERSONAS CON DISCAPACIDAD FISICA Y/U ORGANICA C.I.F. G - 30052518 C/. Mariano Montesinos, 14 bajo 30005 MURCIA Tlf.: 968 29 28 26 - Fax: 968 29 28 16 famdif@famdif.org - www.famdif.org	FECHA DE ENTREGA O DEVOLUCIÓN 16/06/2017
OBSERVACIONES RMT CL PINARES 6 3ª PLT DESP. 307 - ALICIA MUÑOZ (TRAMITE DE ALEGACIONES PIER)	SEGÚN V/.	RECIBÍ
1ª VISITA. FECHA Y HORA 15-06-17 17'32 NÚM.IDENTIFICACIÓN Y FIRMA DEL REPARTIDOR 10323	2ª VISITA. FECHA Y HORA 16/06/17 13:00 NÚM.IDENTIFICACIÓN Y FIRMA DEL REPARTIDOR 7456	D.N.I. 29047600A

11 DIAS LABORABLES EN ESPERA EN MOSTRADOR | Nº VISITAS: 2 | FECHA VTO. REPARTO: 26-06-2017

RE: trámite de alegaciones al PIER RM

famdif@famdif.org
Enviado: jueves, 06 de julio de 2017 09:32
Para:

Buenos días Alicia:

Le comunicamos que las asociaciones ACCU, ADAER, CRECER, AMUPHEB, AMDEM, HEMOFILIA, FQ, DACEMUR Y FEPAMUR, recibieron el PIER en tiempo y forma y han comunicado que no van a presentar alegaciones al mismo.

Atentamente

De: famdif@famdif.org [mailto:famdif@famdif.org]
Enviado el: miércoles, 05 de julio de 2017 8:39
Para: '
Asunto: RE: trámite de alegaciones al PIER RM

Le comunicamos que no vamos a hacer alegaciones al PIER. La asociaciones pertenecientes a FAMDIF que lo han considerado, las han enviado directamente a su Dirección General

Muchas gracias por su atención y deferencia.

Trabajadora Social FAMDIF/COCEMFE - MURCIA
c/ Mariano Montesinos, 14 – 30005 Murcia
www.famdif.org | famdif@famdif.org | 968 292 826

FAMDIF/COCEMFE-MURCIA
FEDERACIÓN DE ASOCIACIONES MURCIANAS DE PERSONAS CON DISCAPACIDAD FÍSICA Y ORGÁNICA

FAMDIF/COCEMFE - MURCIA es una Organización no Gubernamental declarada de Utilidad Pública, sin ánimo de lucro, compuesta por **16 asociaciones**. **Creada en 1982**, apoya y defiende a las personas con discapacidad física y orgánica de la Región de Murcia. Representa a alrededor de **12.400 socios**, sus familias y más de **300 voluntarios**.

Cuida el Medio Ambiente. Antes de imprimir este mensaje asegúrate de que es necesario
En cumplimiento de la L.O. 15/1999 de Protección de datos de carácter personal, le informamos que su dirección de correo electrónico y los datos personales facilitados por usted se han incorporado al fichero del que es responsable FAMDIF/COCEMFE-MURCIA. La finalidad del fichero es poder mantener futuras comunicaciones por la relación iniciada. Podrá ejercitar sus derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición en la sede del responsable del fichero: FAMDIF/COCEMFE-MURCIA C/ Mariano Montesinos, 14, 30005 Murcia. Así mismo le informamos que el presente mensaje puede contener información confidencial, siendo para uso exclusivo del destinatario arriba indicado. La recepción del mensaje no autoriza el acceso al contenido del mismo si usted no es el destinatario, por lo que en tal circunstancia deberá destruirlo de inmediato y notificar este extremo al remitente. Le informamos que está totalmente prohibida cualquier divulgación, distribución, o reproducción de este mensaje.

De: [mailto:alicia.munoz@carm.es]
Enviado el: jueves, 15 de junio de 2017 10:39
Para: famdif@famdif.org
Asunto: trámite de alegaciones al PIER RM
Importancia: Alta

Buenos días,

Se le adjunta borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (PIER), a efectos de conceder audiencia a esa entidad, para que en un plazo de 10 días hábiles a contar desde la notificación de la presente, formule cuantas alegaciones estimen oportunas, a efectos de poder continuar con el procedimiento para su aprobación, todo ello de conformidad con lo dispuesto en el artículo 82 de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, del Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas, indicándole que transcurrido dicho plazo sin haber recibido contestación alguna, se entiende que existe conformidad por esa parte, a las medidas y actuaciones contempladas en el citado Plan.

Ruego, para agilizar su tramitación, me adelanten la información a este mismo correo electrónico.

Agradeciendo de antemano su colaboración, reciba un cordial saludo

Consejería de Salud
DG de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano
Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria
C/ Pinares, 6. 3ª Pl.
CP 30001 Murcia

Región de Murcia
Consejería de Salud

Dirección General de Planificación,
Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano

CARAVACA 2017
Año Jubilar

FEDER MURCIA
Plaza Bohemia, nº1-bajo
CP. 30009 Murcia

Por medio de la presente se le adjunta borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (PIER), a efectos de conceder audiencia a esa entidad, para que en un plazo de 10 días hábiles a contar desde la notificación de la presente, formule cuantas alegaciones estimen oportunas, a efectos de poder continuar con el procedimiento para su aprobación, todo ello de conformidad con lo dispuesto en el artículo 82 de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, del Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas, indicándole que transcurrido dicho plazo sin haber recibido contestación alguna, se entiende que existe conformidad por esa parte, a las medidas y actuaciones contempladas en el citado Plan.

Agradeciendo de antemano su colaboración, sin otro particular, reciba un cordial saludo.

La Directora General de Planificación, Investigación,

Farmacia y Atención al Ciudadano.

(Documento fechado y firmado electrónicamente)

REGION DE MURCIA / Registro de la CARM / CONSEJERIA DE SALUD / D.G. PLANIFICACION, INVESTIGACION, FARMACIA Y ATENCION CIUDADANO
Salida: Nº 201700114686 16/06/17 09:16:30 Orig. A14013902

Firmante: M.....
14/06/2017 15:05:53
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

RE: trámite de alegaciones al PIER RM

Feder [murcia@enfermedades-raras.org]
Enviado: martes, 27 de junio de 2017 11:39
Para:
Datos adjuntos: PresentacionPIERalegaciones.docx (67 KB) ; PIER_V7_14062017.revisado~1.docx (701 KB)

Buenos días

Le adjuntamos el borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (PIER), con las alegaciones realizadas por nuestra parte. A petición suya se lo enviamos en formato electrónico y presentado en papel por ventanilla única a fecha de hoy 27/06/2017.

Quedamos a la espera de recibir contestación por su parte donde se nos indique que alegaciones han sido incorporadas y cuales no de las que hemos incorporado en el presente documento.

Un saludo

| 968 420 287
Responsable de Delegación FEDER en Murcia|
murcia@enfermedades-raras.org
Plaza bohemia, 1 Bajo CP: 30009.Murcia.
Conoce toda la actualidad de las ER en enfermedades-raras.org

En cumplimiento de lo establecido en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal y su reglamento de desarrollo, FEDER le informa que los datos de carácter personal que nos ha facilitado y aquellos que nos facilite en un futuro por cualquier medio, serán incorporados a nuestros ficheros para su tratamiento automatizado, con la finalidad de gestión, administración e información que tuviera lugar. Los datos recogidos son almacenados bajo la confidencialidad y las medidas de seguridad legalmente establecidas. Usted podrá ejercer los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición mediante solicitud acompañada de fotocopia de su documento nacional de identidad, dirigida a FEDER C/ Doctor Castelo, 49. Planta 1. CP: 28009 Madrid, o a través de correo electrónico a la dirección feder@enfermedades-raras.org.

De: [mailto:alicia.munoz@carm.es]
Enviado el: jueves, 15 de junio de 2017 10:36
Para: undisclosed-recipients:
Asunto: trámite de alegaciones al PIER RM
Importancia: Alta

Buenos días,

Se le adjunta borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (PIER), a efectos de conceder audiencia a esa entidad, para que en un plazo de 10 días hábiles a contar desde la notificación de la presente, formule cuantas alegaciones estimen oportunas, a efectos de poder continuar con el procedimiento para su aprobación, todo ello de conformidad con lo dispuesto en el artículo 82 de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, del Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas, indicándole que transcurrido dicho plazo sin haber recibido contestación alguna, se entiende que existe conformidad por esa parte, a las medidas y actuaciones contempladas en el citado Plan.

Ruego, para agilizar su tramitación, me adelanten la información a este mismo correo electrónico.

Agradeciendo de antemano su colaboración, reciba un cordial saludo

Consejería de Salud
DG de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano
Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria
C/ Pinares, 6. 3ª Pl.
CP 30001 Murcia

Att. Dña. |
Directora General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al ciudadano. CARM, c/ Pinares 6 CP 30071 Murcia

Por medio de la presente se le adjunta borrador del Plan Integral De Enfermedades Raras de la Región de Murcia (PIER), con las alegaciones realizadas en control de cambios por las personas que desde la Delegación de FEDER en Murcia han trabajado en las comisiones de trabajo para la elaboración del mismo.

Quedamos a la espera de recibir contestación por su parte donde se nos indique que alegaciones han sido incorporadas y cuales no de las que hemos incorporado en el presente documento.

Reciba un cordial saludo.

|

Delegado de FEDER en Murcia

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA

Propuesta de la Comisión Técnica Interdepartamental
(27- enero - 2017)
Revisada (14 – junio – 2017)

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

Comentado [U1]: No hay apartado presupuesto o financiación del Plan. Ver propuesta página 149 (en rojo). Valorar posible inclusión.

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

ÍNDICE

Participantes 4

Introducción
Justificación 11
Elaboración 14

Análisis de situación 15
Epidemiologia 16
Información 22
Prevención, detección precoz y diagnóstico 28
Atención sanitaria 34
Recursos terapéuticos 38
Educación 47
Servicios sociales. 51
Coordinación socio – sanitaria 56
Formación 63
Investigación 66

Líneas estratégicas 75
Epidemiologia 75
Información 80
Prevención, detección precoz y diagnóstico 83
Atención sanitaria 91
Recursos terapéuticos 97
Educación 105
Servicios sociales. 115
Coordinación socio – sanitaria 126
Formación 132
Investigación 137

Evaluación y seguimiento 141
Bibliografía 145
Abreviaturas 157

Comentado [U2]: Añadir financiación. Toda la información sobre este apartado está en la página 149

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

PARTICIPANTES

Comisión Técnica de Trabajo

Grupos de Trabajo

Información y Epidemiología

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Prevención, detección precoz y diagnóstico

.

Atención sanitaria

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

.

Educación

de

Sanidad.

Servicios sociales

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

Coordinación socio – sanitaria

Formación

de Sanidad.

Investigación

INTRODUCCIÓN

JUSTIFICACIÓN

En el ámbito europeo, el Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes (1999-2003), supuso el punto de partida para la adopción de medidas en torno a estas patologías, una de cuyas primeras actuaciones fue el desarrollo de un reglamento sobre medicamentos huérfanos. Posteriormente, la Unión Europea (UE) ha continuado trabajando en este ámbito, estableciendo objetivos y áreas prioritarias de actuación o recomendaciones para los Estados miembros.

Uno de los principales problemas de las enfermedades raras (ER) es la dificultad de encontrar un tratamiento adecuado y fármacos eficaces para la mayoría de estas enfermedades con tan poca prevalencia. El coste de desarrollo de un medicamento es elevado y prolongado en el tiempo. Por ello, la aprobación del Reglamento del Parlamento Europeo en 1999 sobre medicamentos huérfanos permitió definir el término de Medicamento Huérfano (MH), como aquel destinado a la prevención, diagnóstico o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que no afecte a más de 5/10.000 individuos, y que sea difícil comercializarlo por falta de perspectivas de venta una vez en el mercado. La aprobación de este Reglamento, que tiene por objeto establecer incentivos para el desarrollo y la comercialización de estos medicamentos, ha supuesto un avance en términos terapéuticos.

En 2006 se publicó en España normativa que, sin ser específica para las enfermedades raras, sí que tiene especial repercusión en ellas: la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia, regula las condiciones básicas que garantizan la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo de la ciudadanía a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, mediante la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.

Dentro del sector sanitario, se incluye a las enfermedades raras como una prestación de carácter universal dentro de la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud (Real Decreto 1030/2006). Al mismo tiempo, se establece el procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud (Real Decreto 1302/2006). Ello hace que las enfermedades raras figuren entre las patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realiza mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, en centros, servicios o unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud y que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención. Todo ello sin dejar de contemplar la atención continuada del paciente en el/los centro/s sanitarios que le correspondan por proximidad.

En Abril del 2006 la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) presentó una Ponencia en el Senado sobre Análisis y propuestas desde los afectados “Plan de Acción para las Enfermedades Raras”, comprometiendo a los grupos parlamentarios y a los miembros de la Ponencia a poner en marcha un Plan Nacional de Enfermedades Raras, que favoreciera la creación de centros de referencia y el acceso a los medicamentos huérfanos, entre otras medidas. En febrero del 2007 por Acuerdo del Pleno del Senado se aprobó el Informe de la Ponencia que realizó un estudio para analizar la situación de los pacientes con enfermedades raras. Dicho estudio estaba especialmente centrado en las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyeran a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida.

Siguiendo la línea de trabajo iniciada en 1999 en Europa, en el año 2008 se puso en marcha el Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales de enfermedades raras (EUROPLAN), con el que se trata de proporcionar a los Estados miembros herramientas para el desarrollo de planes o estrategias para el abordaje de las enfermedades raras englobadas en un marco común europeo.

En 2009 se aprobó la primera Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS). En ella se contemplaban una serie de líneas estratégicas, objetivos y recomendaciones, que contribuyeran a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y de la atención sanitaria. Este documento base constituyó un instrumento para la puesta en marcha de acciones en función de los recursos disponibles y en el ámbito de las competencias de las Comunidades Autónomas. Los objetivos y recomendaciones de la estrategia fueron redefinidos en 2014 a la luz de los

nuevos conocimientos y los datos aportados en el seguimiento y evaluación del primer documento base.

En la Región de Murcia, desde el año 2009 se viene trabajando en este ámbito. Primero con la creación de un registro específico de ER que permitiera estimar la magnitud y complejidad de las enfermedades raras como problema de salud pública, y posteriormente, recogiendo las recomendaciones de la Estrategia Nacional (2009) en el Plan de Salud 2010-2015 mediante objetivos y actuaciones para mejorar el conocimiento sobre las enfermedades raras y la calidad de vida de los afectados.

La elaboración de un plan de atención integral a personas y familias con ER en la Región de Murcia tiene un antecedente en nuestra Región. En el año 2008 se crea la Delegación de FEDER en Murcia con su ubicación en Totana.

Comentado [U4]: Añadir párrafo en negrita

En 2009 a través de la Delegación de FEDER en Murcia y coordinado por la Dra. Encarna Guillén y Juan Carrión junto con otros profesionales se elaboró un plan de atención de ER en La Región de Murcia. El Ayuntamiento de Totana a través de la Concejalía de Sanidad, elevó una moción al pleno municipal instando a la Consejería de Sanidad a implementar el Plan de Atención Integral de ER en la Región de Murcia 20009-2013.

Para la elaboración del Plan se contó con las aportaciones de diferentes profesionales del Servicio Murciano de Salud y representantes de asociaciones. Y se revisaron los planes nacionales de Francia e Italia así como los autonómicos de Extremadura y Andalucía.

Todas las líneas de trabajo que contemplaban el Plan de atención integral elaborado en el 2009 en la Región de Murcia posibilitó que el Plan de Salud 2010-2015 recogiese por primera vez en el epígrafe 642.8, acciones concretas a desarrollar en ER en la Región.

Posteriormente en el 2014 desde la Delegación de FEDER Murcia volvimos a reiterar la necesidad de establecer un Plan de Atención a las ER, poniendo a disposición de la Comunidad autónoma una actualización del documento que denominamos Estrategia de Enfermedades Raras en la Región de Murcia 2014-2020.

Finalmente en Julio de 2015 la Asamblea Regional aprobó en pleno una moción por la cual se encargó a la Consejería de Sanidad impulsar la elaboración de un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras (PIER). Para ello, en septiembre de 2015, el Consejo de Gobierno acordó la creación de una Comisión Técnica de Trabajo integrada por

representantes de las Consejerías de Sanidad, Educación y Universidades y de Familia e Igualdad de Oportunidades, con el objetivo de elaborar dicho plan a partir de la adaptación de las líneas de trabajo recomendadas en la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

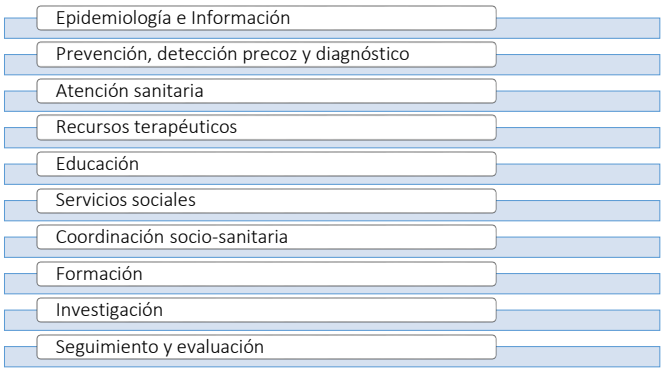
Este documento recoge dicho plan y es el resultado del trabajo realizado por los profesionales de las consejerías de Educación y Universidades, de Familia e igualdad de Oportunidades y de Sanidad, así como de las asociaciones de afectados y las entidades locales. Incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Comentado [U5]: Añadir : POR ENFERMEDADES RARAS y LA DELEGACIÓN DE FEDER EN MURCIA

ELABORACIÓN

Las medidas contempladas en el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se estructuran en diez líneas estratégicas, acordadas en el seno de la Comisión Técnica, siguiendo las marcadas por la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en su última revisión de 2014. Abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes. Para cada una de las líneas se ha constituido un grupo de trabajo, integrado por expertos en enfermedades raras procedentes de los ámbitos asistencial, educativo, social y asociativo. Cada grupo de trabajo ha contado con un coordinador que se ha integrado en la Comisión Técnica.

Líneas estratégicas



Los grupos de trabajo han realizado un análisis de cada una de las líneas, que ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Estas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos. Para cada actuación, se señala el principal órgano responsable de llevarla a cabo (sin que ello signifique la exclusión del concurso de otros), y se establecen los indicadores de seguimiento y de evaluación. También se han identificado los recursos necesarios para las actuaciones y los plazos estimados para realizarlas.

ANÁLISIS DE SITUACIÓN

No consta, a nivel mundial, una única definición aceptada de enfermedad rara. La Unión Europea (UE) define a las enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes, como aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el 'Programa de Acción Comunitaria sobre enfermedades raras 1999-2003' y es utilizada también por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como la gran mayoría de los estados miembros. No obstante, la Comisión Europea estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes.

Comentado [U6]: Quitar, la UE no lo define como minoritarias o huérfanas solo raras o poco frecuentes NO usar termino minoritarias o Huérfanas

Pese a no existir una definición precisa, estas enfermedades presentan características comunes que, más allá de los criterios cuantitativos, nos aproximan a un concepto más cualitativo de enfermedad rara. Así, salvo determinadas excepciones, la mayoría de ellas son de origen desconocido, carecen de tratamientos efectivos disponibles, comienzan a manifestarse a cualquier edad, aunque la mayoría lo hacen en la edad pediátrica, y presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas en función del grado de afectación y de su evolución. Todo ello marca el carácter crónico y generalmente grave de la mayoría, que acarrea una considerable carga de enfermedad y menoscabo de la calidad de vida de los afectados.

Teniendo en cuenta estas características se plantea un abordaje conjunto de las enfermedades raras, ya que los problemas derivados de las mismas también podrían tener un denominador común. Así, las personas afectadas generalmente tienen serias dificultades diagnósticas y de seguimiento clínico, así como de inserción social. Hay pocos datos epidemiológicos para poner de relieve su importancia, y se plantean dificultades en la investigación debido a la baja prevalencia. Todo ello, puede conducir a que no se beneficien de los recursos y servicios sanitarios que necesitan.

EPIDEMIOLOGÍA

Aunque se trata de enfermedades minoritarias de forma aislada, en su conjunto las 6.000 - 8.000 enfermedades raras afectan aproximadamente al 6-8% de la población. Es decir, existen entre 27 y 36 millones de personas afectadas en la Unión Europea, en España entre 2,5 y 3 millones y entre 88.000 y 117.000 en la Región de Murcia. Entre estas enfermedades, el 80% son de origen genético y la mayoría se inicia en la edad pediátrica, con un pronóstico vital escaso en el 50% de los casos. En conjunto, el 65% de las patologías son graves, altamente incapacitantes, afectan a la autonomía de la persona paciente e implican un déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos.

Comentado [U7]: Cambiar por termino raras

Pese a estas cifras aproximadas, las enfermedades raras conforman un conglomerado en el que se entremezclan enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje. La diversidad de las mismas en términos diagnósticos, de presentación clínica, de evolución natural hace que sea difícil diseñar sistemas de vigilancia adecuados para conocer de manera precisa el número de personas afectadas y evolución de las enfermedades raras. Su complejidad viene dada por:

- La dificultad para encuadrar una enfermedad bajo la denominación de enfermedad rara, dada la escasa información existente, que no ha permitido hasta la fecha disponer de una relación consensuada de enfermedades de ámbito europeo.

- La baja frecuencia relativa de esas enfermedades ha hecho que históricamente se haya pospuesto el desarrollo de sistemas de información sanitaria adecuados. La agrupación de estas enfermedades bajo un mismo marco conceptual ha puesto de relevancia esta necesidad, pero ha obligado a desarrollar nuevos métodos de búsqueda activa de casos en numerosas fuentes y en diferentes ámbitos (asistencial, servicios sociales,…) y la integración de toda esta información.

- Adicionalmente, los indicadores epidemiológicos clásicos de incidencia y prevalencia no resultan tan apropiados para poner de relevancia estas enfermedades, siendo imprescindible complementar esta información con otros indicadores centrados en las consecuencias de las enfermedades (mortalidad, discapacidad, calidad de vida), más que en su frecuencia.

Sin embargo, disponer de esta información es la base para poner de relieve su importancia, una adecuada planificación de recursos y el diseño de programas de promoción y protección para la salud, detección precoz, etc. En definitiva para orientar la toma de decisiones técnicas y políticas.

En España, el primer proyecto para el estudio de estas enfermedades fue la Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras (REpIER), en la que participaron 16 grupos pertenecientes a 11 Comunidades Autónomas (CCAA). Fruto de este trabajo se consensuó una definición de enfermedad rara de uso común, un listado de ellas y se realizó una primera aproximación a su epidemiología en nuestro país, empleando el Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria (CMBD-AH). Este análisis se publicó en el Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003, que proporcionaba una estimación de su prevalencia en nuestro país, y que mostró patrones espaciales diversos en 8 de los 44 grupos de enfermedades raras.

En el año 2005 se creó el “Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras” dependiente del IIER (Instituto de Enfermedades Raras), tomando como base el esfuerzo desarrollado en la red REpIER. En 2011, fruto de la adhesión del IIER al Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), se creó la Red Nacional de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR) en la que colaboran todas las Comunidades Autónomas, las organizaciones de pacientes como FEDER, la industria farmacéutica, las empresas biotecnológicas, redes de investigación y varias sociedades científicas. La creación de esta Red queda recogida a su vez en la Estrategia de Enfermedades Raras del SNS, que recomienda a las CCAA que desarrollen sus propios Registros. Posteriormente se creó el Registro Estatal de Enfermedades Raras integrado en el Sistema de Información Sanitaria del Sistema Nacional de Salud, con la finalidad de proporcionar información epidemiológica de utilidad para la planificación, gestión y la evaluación de las actividades en el ámbito de estas enfermedades.

En la Región de Murcia, la Consejería de Sanidad y Política Social, inició en 2008 una línea de trabajo sobre ER, para conocer la situación de estas patologías. Como resultado, se publicaron una serie de trabajos sobre ER a partir de la información disponible en el Registro Regional del CMBD-AH y se creó el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras (SIER). Posteriormente el SIER ha incorporado otras fuentes de diferentes ámbitos (sanitario, servicios sociales) y se ha desarrollado la normativa que regula su funcionamiento, así como su gestión. Se trata de un registro de base poblacional orientado a integrar toda la información disponible en diversas fuentes sobre las personas con alguna enfermedad rara, con la finalidad de favorecer el estudio de estas enfermedades, mediante el análisis de sus determinantes o causas, incidencia, prevalencia, evolución y la actividad asistencial.

Según la última información publicada, el número de personas registradas en SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 88.583, de las cuales 87.310 (98,6%) eran residentes en la Región de Murcia. Del total de personas registradas, 22.335 habían fallecido con anterioridad a esa fecha (25,2%), siendo el número de personas vivas residentes en la Región de Murcia hasta esa fecha de 65.125, que corresponde a un 4,4% de la población. El número de casos fue de 75.570, que supone una prevalencia global de 515,2 casos por 10.000 habitantes, con tasas similares en mujeres (516,1) y hombres (513,6). El mayor número de casos corresponde al grupo de 5 a 9 años para los hombres, y al grupo de 75 a 79 años entre las mujeres; mientras que las prevalencias más elevadas se registran en los grupos de edad avanzada en ambos sexos. Las anomalías congénitas suponen el 25% de los casos, y el segundo grupo que genera mayor número de casos es el de las enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y de la inmunidad (15,5% del total).

Uno de los ejes prioritarios de desarrollo del SIER es asegurar una representatividad poblacional, motivo por el cual incorpora un gran número de fuentes de información (42 en 2014), la mayoría de origen hospitalario. Pese a esto, todavía existe margen de mejora en su cobertura, mediante la incorporación de nuevas fuentes de origen hospitalario (unidades clínicas de especial interés no integradas) y sobre todo de origen extra hospitalario (atención primaria, etc.), ya que existen entidades clínicas que generalmente no originan ingresos atribuibles a la propia enfermedad (p.ej. esclerosis múltiple, autismo, etc.).

Anualmente, el SIER procesa alrededor de 30.000 informes normalizados, en algo menos de la mitad de ellos se identifican personas posiblemente afectadas por

enfermedades raras no registradas previamente y el resto de informes completa la información de pacientes o enfermedades preexistentes. Tras un proceso de validación, para cada persona registrada se confirman o descartan una serie de diagnósticos procedentes de las diferentes fuentes que pueden constituir por si mismos una enfermedad rara o bien agruparse para conformar síndromes específicos. En la actualidad el proceso de validación es muy exhaustivo y se efectúa principalmente mediante revisión manual de la historia clínica de cada paciente, lo que repercute en la celeridad del análisis de la información.

En cualquier caso, el desarrollo de los registros de ER es reciente y apenas existen datos publicados acerca de la prevalencia global de las ER. Además, su comparabilidad es limitada dada la variabilidad en las patologías incluidas en cada uno de ellos por la carencia de un estándar internacional general y, en particular, de un listado común de patologías. Son muy numerosas las organizaciones dedicadas al diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras que, de manera unánime, recomiendan “un sistema de clasificación universal”. Entre tanto, muchas de ellas han diseñado una clasificación propia con la que analizan esta problemática.

Dado el avance del SIER y según los análisis realizados hasta el momento, la lista de códigos CIE (Clasificación Internacional de Enfermedades) empleada en la actualidad resulta limitante. El Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea, formuló en 2014 una serie de recomendaciones para mejorar la codificación en los sistemas de información sanitaria. Entre ellas contempló la promoción de los códigos de Orpha dentro del proceso de desarrollo de la CIE11 de la OMS, que permitiera una transición entre ambos sistemas de clasificación. El SIER contempla los códigos ORPHA en su sistema, y estará en disposición de adaptarse con mayor facilidad en el futuro proceso de adaptación a la CIE-11.

Pese a la exhaustividad de los procesos de validación antes citados, la propia definición de “Enfermedad Rara”, que actualmente responde a una selección de códigos de la CIE, resta especificidad a la información proporcionada en los análisis. Sin dejar de contemplar los acuerdos para la integración con el Registro Nacional de enfermedades raras, disponer de una lista reducida de enfermedades con la que trabajar permitirá proporcionar información de mayor utilidad para la asistencia sanitaria y para los propios afectados.

Por todo ello, el desarrollo del SIER debe centrarse en incrementar su representatividad y exhaustividad, mejorar la calidad y celeridad de los procesos de validación, mejorar el análisis de la información contenida y poner en marcha herramientas de evaluación de la calidad de vida de los afectados, ya que este es el fin último con el que fue creado el registro.

Por otra parte, existen otros registros poblacionales de larga trayectoria no específicos de ER, dentro de los cuales se contempla la recogida y procesamiento de información sobre dichas enfermedades. Estos son el Registro de Cáncer y el Registro de Mortalidad de la Dirección General de Salud Pública, adscritos al Servicio de Epidemiología. La información contenida en ellos completa el panorama sobre la epidemiología de las enfermedades raras en la Región de Murcia.

El Registro de Cáncer de la Región de Murcia es un registro de base poblacional que recoge de forma sistemática y continuada todos los casos incidentes de cáncer diagnosticados en residentes de la Región de Murcia desde 1981. La Región de Murcia participa en el proyecto sobre vigilancia de tumores malignos raros (TMR) en Europa (proyecto RARECARE) a través del Registro de Cáncer. Las estimaciones en Europa procedentes de este proyecto apuntan a una incidencia de TMR de 108/100.000 habitantes, con más de 500.000 casos nuevos diagnosticados cada año, que suponen el 22% de todos los tumores malignos. La supervivencia es menor del 50%, por debajo de la supervivencia global los tumores malignos (65%).

La definición de tumor maligno raro más ampliamente aceptada es la establecida por RARECARE, que incluye a los que tienen una incidencia bruta media anual inferior a 6 casos por 100.000 habitantes. En cambio, utilizando este punto de corte hay que tener en cuenta otros criterios como la localización anatómica, el tipo histológico o variables sociodemográficas, como la edad o el sexo. Un tumor puede ser frecuente pero raro en un grupo de edad determinado (p.ej. cáncer de próstata en varones menores de 50 años), o en un sexo determinado (p.ej. cáncer de laringe en mujeres). Al aplicar los criterios de localización anatómica y sexo de REpIER a los datos de incidencia del período 2003-2007 del Registro de Cáncer, se concluye que 35 localizaciones podrían considerarse TMR en hombres y 39 en mujeres (incidencia <6x100.000 hab.). Además, establecer este umbral plantea el problema de que los tumores con incidencia alrededor de 5/100.000 en unos periodos se podrían considerar TMR y en otros no.

En la aplicación de los listados desarrollados por el proyecto RARECARE los tumores se definen según tres niveles de especificidad (capas) y la combinación de criterio morfológico y topográfico. Creando un sistema de codificación que haga referencia a las tres capas y alcanzando un acuerdo sobre los tumores malignos raros a incluir en la información epidemiológica procedente del Registro de Cáncer se podría monitorizar de forma continua la incidencia y supervivencia de los TMR en la Región de Murcia.

La información publicada sobre la mortalidad por ER en España es también escasa, no existiendo hasta la fecha un análisis conjunto a nivel estatal ni a partir del Registro de Mortalidad de la Región de Murcia. Se ha estimado la mortalidad causada por enfermedades raras en algunas CCAA, siendo los periodos de evaluación diferentes, y el listado de enfermedades incluidas para el cómputo global no comparable. Teniendo en cuenta que además puede existir una distribución geográfica diferencial de factores etiológicos es difícil extraer una imagen general de la mortalidad por las enfermedades raras.

De nuevo, el principal problema para el estudio de la mortalidad de las enfermedades raras es disponer de un listado consensuado de causas de muerte que contemplen dichas enfermedades, establecer una correspondencia con la CIE-10 morfológica, topográfica y validar dicha correspondencia. En España está disponible una versión propia de abril de 2015 que incluye 1.326 entidades de casi todas las grandes causas de muerte, excepto en enfermedades infecciosas y parasitarias, neoplasias, patologías del embarazo, parto y puerperio en mujeres, y afecciones perinatales del nacido.

Además se deben seleccionar indicadores de frecuencia absoluta y relativa de mortalidad adecuados para el estudio de las ER, teniendo en cuenta su caracterización y comparación poblacional, así como su marco etario por afectar potencial y principalmente a los grupos de edad infanto-juveniles.

INFORMACIÓN

Hasta hace poco tiempo, la baja frecuencia de estas enfermedades había ocasionado la invisibilidad de las mismas, o incluso ciertos problemas de inserción social y estigma. Como consecuencia de ello apenas se disponía de información elaborada para un abordaje en los diferentes ámbitos (asistencial, educativo, de inserción social o laboral, familiar) que a su vez fuera coherente y promoviera un abordaje integral.

Sin embargo, la elevada complejidad y afectación en la calidad y esperanza de vida de aquellos que las padecen, han hecho que en los últimos años se tome conciencia del importante problema de salud pública que constituye. Las asociaciones de afectados, FEDER a nivel nacional y EURORDIS a nivel europeo, han jugado un papel clave en este proceso. Como consecuencia se han puesto en marcha distintas iniciativas que, desde los diferentes ámbitos, buscan mejorar la respuesta actual a este problema mediante actuaciones coordinadas.

Como punto de partida, el acceso a la mejor información disponible sobre las diferentes enfermedades, su diagnóstico, el mejor abordaje terapéutico o los recursos educativos, laborales y sociales que están a disposición mejorarían la atención integral de los afectados y sus familiares. Es deseable por tanto que las administraciones públicas ofrezcan información y orienten a los pacientes y sus familiares, de forma sistemática y no a demanda del afectado.

En el actual marco de la “Sociedad de la Información” las tecnologías (especialmente internet) facilitan enormemente la creación, distribución y adquisición de la información. El libre acceso a la misma consigue salvar numerosas barreras, especialmente relevantes en el caso de los afectados por enfermedades raras, y puede facilitar a afectados y familiares información preliminar sobre aspectos de la enfermedad y los recursos que pueden ser útiles de una manera más rápida, igualitaria y justa. De la misma manera, la disponibilidad en la red de esta información para los profesionales de las administraciones que trabajan al servicio de los afectados puede facilitar la coordinación entre ellos y ampliar los recursos ofrecidos. Para conseguir estos objetivos es esencial elaborar y actualizar guías de servicios, recursos y procedimientos, y ponerlas a disposición de los profesionales y ciudadanos en la red de forma accesible y comprensible.

Una de las mayores iniciativas internacionales y de mayor utilidad en el ámbito de las enfermedades raras es ORPHANET. Esta es una base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos, que da acceso a listados de ER e información sobre las mismas, de medicamentos huérfanos y un directorio de centros de referencia, laboratorios, proyectos de investigación, registros, redes, plataformas y asociaciones de pacientes de los 37 países miembros. Además ofrece diferentes servicios, entre ellos, una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas), boletines (Orphanews Europe), informes y estudios temáticos. Los portales nacionales, acceden al portal internacional e incluyen información de relevancia a nivel nacional.

En España, en el año 2002 el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) creó el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas, que incluyó al Grupo de Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Este centro dispone de servicios de información sobre teratógenos: uno dirigido a los profesionales médicos (SITTE-Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos) y otro para la población general (SITE-Servicio de Información Telefónica para la Embarazada). La Región de Murcia es una de las 3 CCAA que colabora con aportación económica con el ECEMC para que las mujeres embarazadas y los profesionales de la Región puedan beneficiarse de la información sobre teratógenos. También pone a disposición de la población unas hojas informativas (PROPOSITUS), sobre aspectos relevantes y actualizados para la prevención de defectos congénitos.

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) publicó en 2004 la “Guía de enfermedades raras: un enfoque práctico”, que proporciona información sobre unas 400 ER, sus aspectos clínicos y los recursos terapéuticos y sociales disponibles, así como aspectos relacionados con la discapacidad y recursos para la ayuda mutua.

En la Región de Murcia se dispone de Planes y Programas de promoción de la salud (Plan Integral de Atención a la Mujer o PIAM, Programa de Atención al Niño y al Adolescente o PANA) que, sin ser específicos de las enfermedades raras, contemplan actividades de prevención y diagnóstico precoz de las mismas. Dichos planes se encuentran disponibles en la Web de murciasalud. Otros recursos asistenciales (Unidad de Genética Médica, Centro de Bioquímica y Genética Clínica, Centros de Referencia Estatal para el diagnóstico o tratamiento de ER, unidades clínicas con experiencia en el diagnóstico y seguimiento de algunas ER) o son de difícil acceso o no se encuentran disponibles en la Web de Murcia salud.

En relación a los recursos terapéuticos, la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) tiene, entre otras funciones, la de garantizar el acceso equitativo a los tratamientos, que en este caso incluye tratamientos complejos, de uso compasivo, terapias avanzadas y medicamentos huérfanos, existiendo dentro de la comisión un grupo de trabajo de medicamentos huérfanos específico. La página web de la CRFT pone a disposición del público informes de posicionamiento terapéutico, pudiendo ampliarse esta información pública con otros contenidos de interés para los afectados, como los procedimientos para acceder a determinados tratamientos.

Por otro lado, la Región de Murcia ha sido pionera en poner a disposición de los afectados por errores innatos del metabolismo (EIM) de especial seguimiento, procedimientos y ayudas económicas para la dispensación de alimentos de difícil adquisición, que son considerados como tratamientos dietoterapéuticos para estas enfermedades. Los procedimientos para la solicitud de ayudas del Servicio Murciano de Salud para estos tratamientos, y otros disponibles, como las ayudas para la adquisición de productos ortoprotésicos, se encuentran accesibles en la sección de personas con discapacidad de la web de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, pudiendo estar disponibles en la web también desde el ámbito sanitario.

En definitiva, es posible mejorar la visibilidad de la información sobre los recursos sanitarios disponibles para las personas con ER en la Región a través la Web de la Consejería de Sanidad, unificando los contenidos relacionados directa o indirectamente con ellas. De la misma manera, para los profesionales sanitarios estos contenidos, u otros más específicos de ER, se encuentran disponibles pero también dispersos en la Página web interna del Servicio Murciano de Salud (SoMoS+). Estos aspectos pueden contemplarse en los procesos de remodelación de dichas páginas.

Aunque las enfermedades raras pueden manifestarse a cualquier edad, la mayoría de ellas comienzan a debutar durante la edad pediátrica, por lo que repercuten directamente en su educación. En la Región de Murcia, el número de casos de en edad escolar con enfermedades raras registradas en el SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 15.599, de los cuales 546 tenían una discapacidad reconocida oficialmente. Dichas enfermedades pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales que deben ser cubiertas.

El alumnado con ER que requiera de determinados apoyos y atenciones educativas específicas, se considera, en el marco normativo actual, como alumnado con

necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales. Si de dicha enfermedad se deriva además una discapacidad o trastorno grave de conducta, sería considerado como alumno con necesidades educativas especiales. El personal del centro educativo, junto con los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica identifica las necesidades de apoyo para su adecuada escolarización en centros ordinarios y proponen las adaptaciones curriculares específicas si es preciso.

Para aquellos alumnos con largos periodos de hospitalización y convalecencia en domicilio, como es el caso de los niños con una ER, la atención educativa es prestada por el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria (EAEHD).

Pese a todo lo expuesto, la mayoría de las dificultades con las que el niño afectado por una enfermedad rara se encuentra, no dependen tanto de la propia enfermedad ni de su rendimiento académico como de las consecuencias sociales que se derivan de ellas. La Consejería de Educación, Formación y Empleo dispone de normativa, información y recursos desarrollados para la atención a la diversidad, incluyendo aspectos de sensibilización de la comunidad educativa que fomenten el respeto a las diferencias, la tolerancia, la dignidad de todas las personas y la igualdad de oportunidades.

La información y los recursos asociados relacionados con estos aspectos se pueden encontrar en las páginas web de atención a la diversidad de la Consejería de Educación y de la Universidad de Murcia. Aunque no son exclusivas para las enfermedades raras son de gran utilidad, para los afectados, sus familias y los profesionales. Por consiguiente, en el ámbito educativo la disponibilidad de información y recursos para los niños con ER, se encuentra estructurada y accesible, de manera que puede ser ofertada a las familias cuando sea necesario.

Obtener y mantener un puesto adecuado de trabajo es un aspecto esencial para la inserción social de las personas adultas con ER y, por extensión, para el fomento de su autonomía y nivel de autorrealización personal. Teniendo en cuenta que en la Región, según últimos los datos aportados por el SIER, una de cada tres personas afectadas presentan algún grado discapacidad reconocido, resulta especialmente importante tener acceso a los recursos y medidas orientadas al fomento del empleo de las personas que presentan dificultades. En la legislación española se contemplan medidas generales para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad. En la Región de Murcia, la Consejería de Desarrollo Económico, Turismo

y Empleo dispone de servicios de orientación laboral, y promueve medidas de fomento para el empleo ordinario o en centros especiales, entre otros servicios y prestaciones.

No obstante, es posible mejorar el acceso a la información sobre estos recursos y los procedimientos de solicitud tanto a los profesionales de diferentes ámbitos (educativo, social, sanitario) como a los afectados por ER que presenten alguna discapacidad. Es especialmente importante mantener actualizados a los profesionales de las oficinas de empleo sobre los recursos específicos para las personas con discapacidad. Todo ello es posible mejorando la visibilidad de los mismos y la adaptación de los contenidos para facilitar su comprensión. En el área para personas con discapacidad de la página web de comunidad autónoma se concentra una buena parte de esta información, sin ser ésta una página de referencia para la búsqueda de empleo.

El alto grado de discapacidad o dependencia provocado por las enfermedades raras, su complejidad y su curso crónico, ocasionan un deterioro de la calidad de vida de los afectados y sus familias que deben recibir el soporte adecuado desde los servicios sociales. Así, la simple sospecha de una de estas enfermedades en un recién nacido y hasta la edad de 6 años debería poner en marcha los mecanismos de coordinación inter-institucionales precisos para ofertar desde el primer momento una atención temprana de calidad, integral y gratuita. También se deben facilitar desde los servicios sociales recursos y ayudas para la correcta atención en el domicilio y el necesario respiro familiar, los medios de soporte u otras ayudas que no puedan ser cubiertas por los centros educativos y que faciliten la adaptación e integración del niño en el centro, y otras que promuevan el mantenimiento del máximo nivel de autonomía en posteriores etapas de la vida. Entre estas últimas figura la capacitación psicosocial de las personas afectadas, con el fin de conseguir el máximo desarrollo de sus capacidades personales y laborales para mejorar sus posibilidades de integración social.

Los Centros de Servicios Sociales de las Entidades Locales son la puerta de entrada al sistema de servicios sociales en la Región de Murcia. Esta estructura de primer nivel se dirige a la población general y ofrece la primera orientación y valoración, derivando a los servicios sociales especializados si fuera necesario. Además de la información aportada por estos centros, las web del Instituto Murciano de Acción Social (IMAS) y de la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades recogen diversa información de interés sobre recursos sociales para personas con discapacidad y los procedimientos de solicitud. No obstante, estos contenidos web, de interés para las personas afectadas por una enfermedad rara, pueden están en ocasiones dispersos, duplicados, o con

diferentes niveles de actualización. Así, su accesibilidad puede entrañar cierta dificultad para las personas con discapacidad.

Por otro lado, el Servicio de Orientación e Información (SIO) de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) proporciona información actualizada sobre la sintomatología de las enfermedades, recursos y especialistas específicamente dirigidos a este colectivo y facilita el contacto e intercambio de experiencias entre personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías.

Además, desde el ámbito asociativo se han promovido diversos estudios en España que identifican los recursos existentes y las necesidades aún pendientes de cubrir. Así, los estudios ENSERio de 2009 (“Estudio sobre situación de las Necesidades Socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España”) y de 2012 (“Por un modelo sanitario para la atención a las personas con enfermedades raras en las Comunidades Autónomas”) aportan la visión de las experiencias y expectativas de los propios afectados. Otros trabajos realizados en 2012 se centran en aspectos asistenciales, como son el “Mapa de Recursos Sanitarios para la atención a las Enfermedades Neuromusculares” y “Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid” realizado por el IIER y promovido entre otras entidades también por FEDER.

Gracias al intenso movimiento asociativo generado y al fructífero trabajo colaborativo de varias asociaciones de afectados, la Región de Murcia se ha convertido en referente en la atención a las personas con una enfermedad rara no sólo en su territorio, sino también a nivel nacional e internacional. Así, miembros de diferentes asociaciones participan en foros de debate y mesas de diversos ámbitos (científico, político, etc.), así como en grupos de trabajo y en la elaboración de propuestas, material y documentación de gran valor para instituciones y afectados. De esta manera, por ejemplo, se ha conseguido proporcionar un marco formativo internacional a través de la realización del encuentro de familias y del congreso de enfermedades raras que se celebra anualmente.

También a través del movimiento asociativo se han inaugurado diversos centros de atención integral y Servicios de Información y Orientación a familias y personas con una enfermedad rara en la Región de Murcia, que en muchas ocasiones son el referente para afectados e instituciones. Muchos de estos centros forman parte de la red de servicios sociales a través de convenios y conciertos con las administraciones.

PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO

La Organización Mundial de la Salud establece tres niveles de prevención para las enfermedades: 1) primaria, que evita la adquisición de la enfermedad; 2) secundaria, para detectar la enfermedad en estadios precoces y establecer medidas que pueden impedir su progresión y 3) terciaria que comprende medidas de tratamiento y rehabilitación para ralentizar su progresión y la aparición o el agravamiento de complicaciones y secuelas, intentando mejorar la calidad de vida. Un cuarto nivel de prevención hace referencia a aquellas actividades sanitarias que atenúan o evitan las consecuencias de las intervenciones innecesarias o excesivas del sistema sanitario.

En el ámbito de las enfermedades raras, las más frecuentes son las de origen genético y son pocas las que permiten una prevención de la exposición externa a factores cuya asociación a la aparición de estas enfermedades haya quedado demostrada. En estos casos la prevención primaria se lleva a cabo promoviendo hábitos saludables en la población (evitando la exposición a teratógenos conocidos, como el alcohol, drogas, infecciones, agentes ambientales,…), junto con la atención a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses de la gestación, para evitar la exposición a dichos riesgos, así como el adecuado control de la toma de fármacos y manejo de enfermedades crónicas.

El Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia (CFVRM) tiene asignadas entre sus funciones la difusión de información relacionada con los posibles efectos de los medicamentos administrados en el embarazo, o sus perfiles de seguridad. Además desarrolla el programa de notificación de Reacciones Adversas a Medicamentos (RAM), integrando de manera continuada información para la supervisión de medicamentos o para la realización de estudios que evalúen su seguridad. En relación a las enfermedades raras, resulta especialmente útil vigilar eventos relacionados con medicamentos que aparecen con una baja frecuencia o que afectan a poblaciones especiales (embarazas, recién nacidos,…), retroalimentando así la información generada para la prevención primaria.

También se puede reducir la incidencia de algunas enfermedades raras de origen genético, mediante el adecuado asesoramiento genético, junto con el diagnóstico preimplantacional y/o prenatal. Así, en la fase pre-concepcional, el Programa Integral de Atención a la Mujer de la Región de Murcia (PIAM) incluye una serie de actuaciones preventivas para realizar desde atención primaria: evaluación de riesgo reproductivo o de enfermedades de tipo hereditario (con derivación a la Sección de Genética Médica en caso necesario), consejo nutricional y de estilo de vida saludable, evaluación de exposición a teratógenos antes del embarazo, etc. Estas actuaciones pretenden situar a la mujer en el mejor estado de salud posible previo a la concepción, ya que la organogénesis como periodo de mayor vulnerabilidad para el embrión tiene lugar en las 10 primeras semanas después de la última menstruación y por tanto, en numerosas ocasiones, antes de que la mujer conozca su gestación. En el PIAM se describen dichas actuaciones, pero es preciso potenciar la ejecución de las mismas desde la atención primaria y proporcionar al clínico información y protocolos para el cribado de exposiciones medioambientales teratogénicas.

Por otro lado, desde el Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU Virgen de la Arrixaca) se ofrece información personalizada sobre los riesgos y efectos relacionados con la exposición a tóxicos durante la etapa reproductiva, el embarazo y la lactancia. Se han desarrollado en este sentido algunos programas y campañas orientadas a la prevención de ciertos defectos congénitos, como el programa “nacer y crecer sin OH”, para la prevención del síndrome alcohólico fetal y otros trastornos neurocomportamentales por exposición prenatal a alcohol y otras drogas, con seguimiento hasta el final de la adolescencia. También se realizan esfuerzos desde la Consejería de Sanidad para mantener disponible el acceso de los profesionales sanitarios de la Región al servicio del SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español) del IIER.

Durante el periodo pre-concepcional también se puede recurrir a procedimientos de diagnóstico preimplantacional y técnicas de reproducción humana asistida (RHA) con fin preventivo, si los progenitores son portadores o están en riesgo de transmitir una enfermedad genética. El SMS actualmente asume el estudio y la indicación de las técnicas de RHA con recursos propios y su realización se efectúa en centros concertados.

Para la prevención secundaria de determinadas enfermedades raras se dispone de una serie de actuaciones durante el periodo prenatal y neonatal, orientadas a su detección precoz para establecer medidas que puedan impedir su progresión. Sin embargo, una de las dificultades más significativas a las que se enfrentan las personas afectadas y sus familias, es conseguir un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo aceptable. Dicho retraso puede conllevar el empeoramiento clínico al no tener acceso a un abordaje terapéutico temprano.

En la etapa prenatal**,** y enmarcado en el subprograma de atención al embarazo, parto y puerperio, el PIAM contempla el cribado combinado del primer trimestre para la detección de las aneuploidías cromosómicas más comunes y la indicación de técnicas invasivas adicionales (amniocentesis, biopsia de corion) para confirmación diagnóstica en caso necesario. Los Servicios de Ginecología y Obstetricia de los hospitales del SMS llevan a cabo el denominado diagnóstico prenatal, que implica la aplicación de técnicas ecográficas, citogenéticas, bioquímicas y moleculares que permiten la detección de anomalías congénitas fetales y enfermedades genéticas. El diagnóstico prenatal incluye el cribado combinado aplicado a todas las gestantes, así como los métodos solo dirigidos a la población de riesgo de trasmitir una enfermedad genética.

La valoración del riesgo en función de los resultados de las pruebas de cribado y el diagnóstico prenatal se realiza en los hospitales pertenecientes al Servicio Murciano de Salud. Para mejorar dicha valoración es necesario unificar el protocolo de la ecografía y coordinar la realización de los marcadores junto a la ecografía, de manera que todos los resultados se encuentren disponibles para su valoración conjunta por un especialista.

Una vez confirmado el diagnóstico prenatal precoz de una ER, se debe facilitar a la pareja la toma de decisiones poniendo a su disposición información sobre la enfermedad y los recursos asistenciales existentes en la Región ó fuera de ella, preferiblemente a través de un equipo multidisciplinar de expertos en la materia, que debe incluir necesariamente profesionales especializados en asesoramiento genético. Una de las opciones previstas legalmente es la interrupción de la gestación. En la Región de Murcia existen centros concertados por el Servicio Murciano de Salud para las interrupciones de las gestaciones precoces. Las interrupciones tardías son valoradas por el Comité Clínico Regional ubicado en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU

Virgen de la Arrixaca), y son atendidas fuera de la red asistencial pública, mediante conciertos con centros privados de la Región, o, en algunas situaciones, en otras autonomías. Se debe evitar, sin embargo, la peregrinación de la pareja por diversos centros y especialistas y la repetición de pruebas, siendo lo idóneo para la salud física y mental de la mujer que la interrupción de la gestación de un feto con sospecha de ER se realizara dentro de la red pública de nuestra Región.

En la etapa neonatal se lleva a cabo el Programa de Cribado Neonatal de las enfermedades endocrino-metabólicas (PCN), dirigido a todos los recién nacidos, tanto de hospitales públicos como privados. Su principal objetivo es la detección precoz de algunas ER para instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, y así evitar o minimizar los daños en el recién nacido. Este es un Programa que viene determinado por la normativa que regula la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud y la lista básica de enfermedades que actualmente forman parte del mismo está establecida.

En la Región de Murcia, el Programa de Cribado Neonatal se desarrolla en el laboratorio de Metabolopatías del Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC), ubicado en el HCU Virgen de la Arrixaca. Además de las enfermedades determinadas normativamente, este laboratorio realiza, el cribado de otras patologías y otros Errores Innatos del Metabolismo (EIM) que no forman parte del PCN.

Las enfermedades y trastornos de base genética son muy numerosos, lo que provoca una continua evolución de los análisis genéticos para su detección. Este hecho, junto con la baja prevalencia de las mismas, ha conducido a que el MSSSI concretara los aspectos fundamentales de la cartera de genética, dentro de la cartera de servicios comunes del SNS. Así, define el consejo genético (o asesoramiento genético), los grupos de patologías para los que se indicará dicho asesoramiento, los tipos de análisis genéticos y los criterios para la indicación de cada uno de ellos. Por otro lado la normativa vigente establece que la indicación de los análisis genéticos con fines sanitarios debe vincularse sistemáticamente al asesoramiento genético y ambos procesos deberán ser efectuados por personal cualificado y llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad establecidos. Asimismo, la autoridad autonómica o estatal competente debe acreditar los centros, públicos o privados, que puedan realizar análisis genéticos.

El Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC) actualmente desarrolla tres programas asistenciales que abordan todas las áreas de análisis genéticos: anomalías cromosómicas, enfermedades hereditarias del metabolismo y alteraciones moleculares, incluyendo el cáncer hereditario. Los tres laboratorios están acreditados desde el año 2014 por la ENAC bajo la norma UNE-EN ISO 15189. Durante el año 2015 realizaron análisis genéticos a 23.265 pacientes, de los que 17.713 eran recién nacidos del Programa de Cribado Neonatal y se detectaron 538 casos con distintas enfermedades o anomalías genéticas.

El objetivo del CBGC es mantenerse actualizado y ampliar el acceso a nuevas técnicas de diagnóstico con la mayor fiabilidad, calidad y eficiencia. De este modo, en el año 2007 introdujo la técnica de espectrometría de masas en tándem con lo que se amplió el número de enfermedades incluidas en el PCN y posteriormente la técnica de arrayCGH para mejorar la resolución y diagnóstico de las anomalías cromosómicas. Recientemente el CBGC ha añadido la tecnología de Secuenciación Masiva (NGS) que va a permitir la mejora en el diagnóstico de las enfermedades genéticas y abordar los estudios de NGS que actualmente se externalizan.

La Región de Murcia también cuenta con la Sección de Genética Médica y Dismorfología del HCU Virgen de la Arrixaca, que realiza actividades de diagnóstico clínico, asesoramiento genético y tratamiento de algunas patologías a: personas afectadas o con sospecha de una enfermedad de origen genético, teratogénico o anomalías congénitas; a personas con familiares con diagnóstico o sospecha de una enfermedad genética; a gestantes afectas de una enfermedad genética o antecedentes de hijo afectado o en la que se detectan anomalías congénitas fetales; así como a parejas con infertilidad. Los pacientes son remitidos desde cualquier ámbito asistencial. En ella se atendió en 2015 a 3.563 pacientes y se solicitaron 2.114 estudios genéticos, realizados en el mismo hospital o en laboratorios nacionales y extranjeros.

La implantación del Programa de Cribado Neonatal se debe acompañar del desarrollo por parte del MSSSI de un sistema de información que permita realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas y de protocolos consensuados en el marco del Consejo Interterritorial del SNS que permitan abordar en todas las CCAA, de manera homogénea y de acuerdo a criterios de calidad, los procesos de cribado. Existen

protocolos individualizados para cada una de las patologías del PCN donde se especifican los algoritmos diagnósticos y circuitos de derivación del paciente a las unidades clínicas con experiencia en el seguimiento correspondiente.

Por último, el Programa de Atención al Niño y al Adolescente (PANA), implantado en todos los centros de salud con unas altas tasas de cumplimiento, detecta alteraciones del desarrollo que pueden servir por sí mismas de señales de alerta para el diagnóstico precoz de las ER. Además incluye los protocolos de coordinación y actuaciones educativo - sanitarias para la detección e intervención temprana en los trastornos del espectro autista y de detección y diagnóstico del trastorno por déficit de atención e hiperactividad, en ocasiones asociados a enfermedades raras.

ATENCIÓN SANITARIA

Las enfermedades raras o de baja prevalencia, son enfermedades, en su mayoría de origen genético, y de carácter crónico y discapacitante. En este contexto, las enfermedades raras se convierten en un desafío para los sistemas de salud, incluyendo tanto enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento, como otras menos conocidas y de difícil abordaje. Las enfermedades genéticas representan una causa sustancial de morbi-mortalidad, presentando el 3% de los recién nacidos alguna anomalía o enfermedad genética, lo que en Región de Murcia supondría más de 500 recién nacidos con anomalías congénitas/año de entre los más de 18.000 nacimientos. Además, se estima que el 8% de la población desarrollará alguna enfermedad de origen genético antes de los 25 años, constatando que los factores genéticos desempeñan un papel predominante en aproximadamente 1/3 trastornos crónicos de la edad adulta.

Para los afectados por una enfermedad rara, la atención primaria (AP) juega un papel esencial, siendo la principal vía de acceso al sistema sanitario y un elemento clave para asegurar la continuidad asistencial y la integración con dispositivos de otros ámbitos. Los profesionales de atención primaria (especialmente los pediatras y los médicos de familia) deben estar formados en la detección de las ER y disponer de herramientas que alerten de la sospecha de diagnóstico. Así mismo, deben ser los responsables del seguimiento del paciente y la referencia para el mismo, sus familiares y el resto de profesionales.

Para ello se deben determinar los circuitos asistenciales y disponer de herramientas que permitan mantener un flujo ágil entre la atención sanitaria primaria, especializada y urgente, así como el ensamblaje con otras actuaciones sanitarias complementarias. La complejidad del diagnóstico y seguimiento las enfermedades raras obliga a estos pacientes y sus familiares a realizar numerosos desplazamientos a centros sanitarios, en ocasiones alejados de su domicilio, a lo que se añade las limitaciones de la movilidad que presentan muchos afectados o la dificultad para conciliar la vida laboral de sus cuidadores. En este contexto es de gran ayuda la figura de un gestor de casos, como el que dispone el Área de Salud IX (dedicada actualmente a la cronicidad, pero que podría

incorporar la atención a las ER entre sus actividades), por lo que sería necesario ampliar esta figura al resto de áreas de salud.

Es necesario mencionar también la importancia de la correcta atención en los servicios de urgencias de determinadas ER, ya que presentan crisis agudas que es necesario tratar adecuadamente para minimizar las complicaciones; o evitar maniobras diagnósticas o terapéuticas excesivas.

Otra dificultad a la que se enfrentan los pacientes y profesionales sanitarios de AP es la falta de visibilidad de los recursos de atención especializada para las ER existentes en la Región. Estas unidades con experiencia en el diagnóstico y abordaje de determinadas ER identificadas deberían conformarse como una red completa de unidades de referencia estatal y autonómica, ampliarse y estar accesible desde la atención primaria.

En este sentido, son conocidas las dificultades sobreañadidas que las personas afectadas por una ER tienen para la obtención del diagnóstico y del acceso al tratamiento debido a la escasez de conocimientos científicos en muchos casos, a la falta de experiencia en el manejo clínico y de investigación en este campo. Con esta orientación, el 28 de noviembre de 2006 se constituyó el Comité de designación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para el Sistema Nacional de Salud (SNS), dependiente del Consejo Interterritorial del SNS (CISNS). Dicho Comité propone las áreas de conocimiento sobre las que actuar y su priorización, en segundo lugar las patologías, técnicas, tecnologías y procedimientos (PTTP) que deberían ser tratados en unidades de referencia y, por último, la propuesta de designación de los CSUR que cumplen los criterios establecidos y han sido acreditados. También debe elaborar los procedimientos de derivación de los usuarios del SNS a estos centros.

Dentro de los servicios de atención especializada disponibles, la Sección de Genética Médica y Dismorfología atiende a pacientes con sospecha de ER remitidos desde atención primaria, especializada, el CBGC y las distintas unidades de seguimiento del embarazo. Ofrece una atención integral al paciente con sospecha ER y organiza la atención interdisciplinar, diagnóstico, tratamiento, seguimiento y asesoramiento genético, tanto al afectado como a su familia.

Además existen algunas unidades clínicas con experiencia en el diagnóstico y seguimiento de diferentes ER, que atienden a pacientes con enfermedades metabólicas, fibrosis quística, hemoglobinopatías, hemofilia, etc. Adicionalmente hay designados 6 *CSUR* que pueden atender a pacientes con determinadas ER, aunque no siempre de manera exclusiva: de Cardiopatías familiares y miocardiopatía hipertrófica, de Ortopedia infantil, de Esclerosis múltiple, y de Tratamiento de las infecciones osteoarticulares resistentes, todos ellos ubicados en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Existen además dos CSUR de Reconstrucción de la superficie ocular compleja – Queratoprótesis, uno en el HCU Virgen de la Arrixaca y otro en el Hospital General Universitario Reina Sofía.

La política sanitaria de la Unión Europea ha facilitado la cooperación entre países en relación al diagnóstico y tratamiento de las personas con enfermedades raras. Esta cooperación tradicionalmente ha estado basada en acuerdos bilaterales y proyectos concretos sobre temas específicos. En 2014 se inició la creación de redes europeas (*European Reference Networks*, *ERN*) para la asistencia de las enfermedades raras, habiéndose designado para formar parte de ellas el CSUR de Cardiopatías Familiares y Miocardiopatía Hipertrófica del Hospital Virgen Arrixaca.

La mayoría de las enfermedades raras (ER) tienen su inicio en la infancia, dos de cada tres se manifiestan en menores de dos años. Estos niños son atendidos por el pediatra y en la adolescencia son derivados para continuar su seguimiento en las unidades de adultos. Este es un momento crítico en el que surge temor e intranquilidad en pacientes y familiares ante el cambio de equipo médico, situaciones de abandono de seguimiento, falta de coordinación y disparidad de criterios entre los distintos especialistas. En la Región de Murcia existe una consulta de transición entre la edad pediátrica y la adulta en atención primaria y entre los servicios de nefrología pediátrica y de adultos en el HCU Virgen de la Arrixaca, cuyo modelo es deseable ampliar a todos los ámbitos de la atención sanitaria regional.

Comentado [U8]: Especificar hasta que edad se amplia

Actualmente la atención sanitaria de los pacientes con ER se efectúa de manera segmentada y en diferentes visitas a cada especialista. La atención sanitaria integral requiere la constitución de equipos interdisciplinares, para el abordaje conjunto y simultáneo del paciente. Para la coordinación de estas citas es fundamental la figura mencionada del gestor de casos.

Además existen otros dispositivos asistenciales sanitarios complementarios que proporcionan cuidados en salud de una forma más holística. Así, la salud mental aborda desde las enfermedades mentales de baja frecuencia, hasta la frecuente alteración de la salud mental asociada a otras ER que afectan a diferentes órganos y sistemas, (depresión, ansiedad, trastornos de la conducta asociados, etc.), o la posible repercusión sobre la salud mental en los cuidadores y familiares. La asistencia en salud mental en el ámbito del Servicio Murciano de Salud se desarrolla en gran medida a nivel comunitario, a través de la estructura de Centros de Salud Mental (CSM), que funcionan en régimen ambulatorio pudiendo mejorarse ciertos aspectos relacionados con la atención a los afectados por ER y sus familiares.

Por otro lado, los pacientes con enfermedades raras son un grupo susceptible de cronificación y largas estancias hospitalarias, y la mayoría fallece en los hospitales. Todo ello supone una pérdida de la calidad de vida de estas personas y de sus familias. El objetivo de los cuidados paliativos no consiste sólo en atender a los pacientes en las fases terminales de su vida sino también en mejorar las condiciones de hospitalización, minimizar las estancias y las maniobras terapéuticas innecesarias. Los cuidados paliativos deben comenzar cuando se diagnostica una enfermedad amenazante para la vida y continuar independientemente de si el paciente recibe o no tratamiento de la propia enfermedad. La Región de Murcia cuenta con una amplia red en cuidados paliativos, tanto para adultos como para la edad pediátrica, que actualmente se encuentra en proceso de actualización.

Dado el carácter integral de la atención a las ER la atención sanitaria debe estar coordinada con otros ámbitos fundamentales, tanto en su detección como en su seguimiento, como son la atención temprana, educación y servicios sociales. Por ello son necesarias herramientas de conexión entre dichos ámbitos, tanto protocolos de integración como ayudas informáticas, que conecten los agentes implicados en la atención a la persona afectada y a su familia.

RECURSOS TERAPÉUTICOS

Una de las características de las enfermedades raras, es la limitación de los recursos terapéuticos con los que se cuenta para atender a las personas afectadas. Estos pueden ser de tres tipos, farmacia, atención temprana (AT) y rehabilitación (RHB). En los últimos años han aparecido nuevos medicamentos que han supuesto un gran avance terapéutico, pero muchas de estas enfermedades siguen sin disponer de opciones farmacológicas específicas, por lo que, en su ausencia o de forma complementaria, la AT y RHB permiten a las personas afectadas optimizar sus capacidades, previniendo complicaciones y mejorando las habilidades físicas, personales y sociales.

FARMACIA

En esta sección se incluye un análisis de situación sobre los medicamentos, el material sanitario y los productos dietéticos. Los tres son necesarios, o esenciales, según el tipo de enfermedad.

Los tratamientos farmacológicos destinados a las ER pueden ser de alta complejidad y requerir de la aprobación por autoridades sanitarias. Además, por su escasa utilización, no abunda la información sobre el acceso a ellos. Las instituciones sanitarias deben garantizar que dicho acceso sea equitativo, aplicando los mismos criterios clínicos para el inicio de los tratamientos en cualquier centro de la Región, y fomentar el uso de herramientas que permitan, además, medir los resultados que tienen sobre la salud, siendo éstas patologías de escasa prevalencia cuyos tratamientos pueden carecer de evidencias robustas de eficacia y seguridad.

De igual manera, el acceso a los materiales sanitarios, coadyuvantes, y productos nutricionales en determinadas ER puede también ser complicado y, en ocasiones, representar una carga económica considerable para las familias.

En España se dispone de 52 principios activos, ofertados en diferentes marcas comerciales, catalogadas como Medicamentos Huérfanos (MH) financiados por el SNS.

Entre ellos se encuentran medicamentos para el tratamiento de errores innatos del metabolismo (EIM), que supusieron una gran innovación terapéutica al no existir previamente productos específicos para su tratamiento.

El acceso a ellos se facilita en general a través de los servicios de farmacia de los hospitales públicos (48 principios activos) de acuerdo con los protocolos de uso vigentes aprobados por la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) o las Comisiones de Farmacia de los hospitales. En algunos casos se facilitan desde las oficinas de farmacia mediante receta médica y visado de inspección (4 principios activos). El desarrollo de un programa de autorización, seguimiento y evaluación de estos medicamentos garantizará el acceso en las mismas condiciones en todos los hospitales de la Región.

Adicionalmente, para aumentar el conocimiento en medicamentos destinados a ER se precisa impulsar la investigación con estos productos, sobre todo la realización de ensayos clínicos. También existe la posibilidad de acceso precoz a aquellos MH que están en fase de investigación y todavía no se han autorizado (uso compasivo), mediante un procedimiento normalizado (RD 1015/2009) de solicitud a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

Los medicamentos de terapia avanzada son aquellos de uso humano basados en genes (terapia génica), células (terapia celular) o tejidos (ingeniería tisular) e incluyen productos de origen autólogo, alogénico o xenogénico. Constituyen nuevas estrategias terapéuticas y su desarrollo contribuirá a ofrecer oportunidades para algunas enfermedades que hasta el momento carecen de tratamientos eficaces. Varios grupos de investigación de la Región son pioneros en terapia génica y terapia celular, abordando líneas relacionadas con las enfermedades osteoarticulares, inmuno-hematológicas o metabólicas, entre otras, y para la línea de terapia celular están integrados en la Red de Terapia Celular (TerCel) en el marco de las Redes Temáticas de investigación cooperativa en salud (RETICS). Se cuenta además con la Unidad de Producción Celular en el Instituto Murciano de Investigación Biomédica asociado al Hospital clínico Virgen de la Arrixaca, siendo éste un laboratorio altamente especializado que cumple con la normativa vigente para la fabricación de medicamentos de terapia avanzada para uso clínico (Normas de Correcta Fabricación-NCF/GMP) de la Unión Europea. Esta Unidad está acreditada por la AEMPS desde 2014 para garantizar que

los productos fabricados no exponen a los pacientes a riesgos relacionados con la seguridad, calidad o eficacia. Actualmente se encuentra autorizado para la fabricación de seis formas farmacéuticas y sirve medicación para seis ensayos clínicos desarrollados por equipos multidisciplinares de diferentes hospitales de la Región con colaboraciones nacionales e internacionales.

La autorización para la comercialización de estos medicamentos se realiza mediante el procedimiento centralizado por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA por sus siglas en inglés). Para los medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial se requiere una autorización de uso (no de comercialización) en el marco de una institución hospitalaria, que será la responsable del medicamento. La autorización de uso corresponde a la AEMPS.

Los productos sanitarios y coadyuvantes incluyen diversos tipos de productos terapéuticos y ayudas técnicas imprescindibles para el seguimiento y tratamiento de las complicaciones relacionadas con las ER (por ejemplo la dermofarmacia). La normativa vigente regula las condiciones y requisitos para su fabricación, investigación clínica, distribución, comercialización, dispensación y utilización, de acuerdo con lo establecido en la normativa de la Unión Europea. Ahora bien, para mejorar el acceso de los pacientes a estos productos en la Región, es necesario realizar un análisis multidisciplinar de las necesidades (basado en la evidencia disponible sobre su efectividad), y de los procedimientos de acceso y las ayudas disponibles.

El tratamiento nutricional es esencial, a veces el único disponible, en el abordaje terapéutico de determinadas ER, entre las que destacan los errores innatos del metabolismo (EIM), también conocidos como enfermedades metabólicas hereditarias o errores congénitos del metabolismo. Estas patologías causadas por una mutación genética que tiene como efecto la producción de una proteína anómala, que conlleva la alteración del funcionamiento fisiológico de la célula.

La prestación con productos dietéticos está contemplada en la cartera de servicios comunes del SNS, comprendiendo la dispensación de los tratamientos dietoterápicos y la nutrición enteral domiciliaria. Su indicación se realiza por médicos especialistas de unidades hospitalarias expresamente autorizadas por los servicios de salud de las CCAA. En el año 2014, se ha actualizado la cartera común suplementaria de prestación

con productos dietéticos, con la inclusión de nuevas patologías, la modificación de los criterios de indicación para patologías ya contempladas y la inclusión o modificación de productos

En la Región de Murcia están establecidos los procedimientos para facilitar la prestación de productos dietéticos en general en el ámbito del sistema sanitario público, y en concreto a pacientes con patologías de especial seguimiento. Así, en 2015 se inició la dispensación de productos dietoterapéuticos complejos desde los Servicios de Farmacia Hospitalaria, para los pacientes con EIM de los Aminoácidos, tras ser declarada esta patología de seguimiento especial a propuesta del Comité de Dietas del SMS. Recientemente se ha desarrollado normativa autonómica que regula las ayudas para determinados alimentos especiales de difícil acceso esenciales en EIM de los aminoácidos. La articulación de todas estas normas regionales a través del Comité de Dietas del Servicio Murciano de Salud, ha mejorado significativamente la calidad del soporte nutricional en Murcia. Dar continuidad a esta línea de actuación permitirá seguir mejorando el acceso a los tratamientos dietoterapéuticos.

ATENCIÓN TEMPRANA

Las enfermedades raras, generalmente, se presentan en la infancia y muchas de ellas provocan diferentes grados de discapacidad y dependencia. Los servicios de atención temprana son un recurso inestimable para los menores y sus familias, de cara a prevenir la aparición de complicaciones y secuelas o minimizar el impacto de las mismas, aprovechándose del tremendo potencial que el neuro-desarrollo infantil y la plasticidad cerebral tienen en los primeros años.

Se entiende la atención temprana (AT) como un conjunto de intervenciones, dirigidas a la población de 0-6 años con trastornos del desarrollo o riesgo de padecerlos, a su familia y al entorno. Estas intervenciones deben responder a las necesidades específicas del afectado en todos los ámbitos (sanitario, educativo, social y familiar), atendiendo a personas concretas y no patologías.

En actualidad, prácticamente todos los niños de la Región que, por problemas o riesgos biológicos o ambientales, precisan atención temprana son atendidos, total o parcialmente, por estos servicios prestándose una oferta de intervenciones amplia y de

calidad. Sin embargo esta atención es variable, y en ocasiones insuficiente, en función de los problemas del niño y su familia, de sus recursos y de la ubicación geográfica.

Entre los recursos disponibles en la Región en el ámbito de los servicios sociales, vinculados a la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, se encuentran los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT). Su labor se inicia en el momento que se demandan sus servicios por la propia familia o los profesionales (pediatras, educadores, trabajadores sociales, Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica, padres, etc.). Esta intervención puede constar de varias partes: valoración inicial, diagnóstico o evaluación funcional, intervención, seguimiento, coordinación y derivación cuando fuese necesaria. La actuación de los CDIAT en cada una de estas partes es variable en función de las necesidades del niño y la familia, y de la organización y coordinación con otros profesionales (Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica, rehabilitadores del sistema sanitario asistencial, etc.). Dada la intervención de profesionales de múltiples ámbitos es trascendental la organización cuidadosa de las actuaciones de los profesionales implicados.

Los CDIAT pertenecen a entidades municipales o privadas, que pueden suscribir acuerdos de colaboración con la Administración Pública, estando algunos de ellos subvencionados. En general, sea cual sea su tipología, los CDIAT prestan un repertorio variado de intervenciones y tratamientos especializados (estimulación cognitiva, fisioterapia, logopedia, hidroterapia, psicomotricidad,…) dirigidas al niño y a la familia (apoyo familiar, pautas para el hogar, manejo de conductas disruptivas,…). A su vez, esta administración regional dota de ayudas individuales a algunas familias que pueden contribuir a costear los tratamientos que estos centros ofrecen. Por ahora, estos servicios no son, en la mayoría de los casos, totalmente gratuitos para las familias ni los servicios que reciben son siempre homogéneos.

La Consejería de Educación y Universidades, por su parte, tiene regulado normativamente y ofrece servicios públicos y gratuitos relacionados con la AT de dos maneras diferentes. Por un lado, en el período coincidente con el Primer Ciclo de educación infantil (0-3 años), desde 1987 se dispone de 4 Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) de Atención Temprana (en los sectores geográficos de Murcia, Cartagena y el Noroeste), y de algunos profesionales

especializados en AT en algunos EOEP de Sector, que amplían parcialmente esta cobertura geográfica.

Estos EOEP de AT atienden fundamentalmente a niños de la citada franja de edad, estén o no escolarizados. Sus funciones están orientadas, entre otras, a dar apoyo psicopedagógico presencial a las escuelas infantiles públicas de sus sectores y a desarrollar programas para la detección y valoración de alteraciones del desarrollo y discapacidades, o riesgo de padecerlas, para lo que colaboran con otros profesionales y servicios (sanitarios, escuelas infantiles, servicios sociales de zona, CDIAT, etc.). Tras dicha valoración, determinan, en caso necesario, las medidas más adecuadas para intervenir sobre ellas: tratamientos especializados; solicitud de revisiones médicas específicas que se consideren precisas; determinación, como competencia prioritaria, de la propuesta de escolarización más adecuada para cada caso, etc.

De manera puntual, los EOEP especializados en AT llevan a cabo programas de trabajo de colaboración con las unidades/secciones de neonatología de algunos hospitales (Murcia, Cartagena y Caravaca), con diferentes grados de implantación. El más avanzado es el que se lleva a cabo en el HCU Virgen de la Arrixaca desde el año 2007, que incluye la presencia semanal de profesionales de los EOEP de AT en el propio hospital para desarrollar labores de atención a familias y para valorar, informar y proponer medidas de intervención en los niños que lo puedan precisar tras el alta hospitalaria.

Por otro lado, en el periodo de 3-6 años de edad (segundo ciclo de educación infantil), la edad de la atención temprana coincide con la escolarización casi total de la población infantil de estas edades. En este ciclo son los EOEP de Sector los que atienden a los alumnos escolarizados. Entre sus funciones relacionadas con la atención temprana, figura la de valorar y proponer medidas y tratamientos, no sólo educativos (pedagogía terapéutica, logopedia, fisioterapia), que los niños puedan precisar y recibir en su escuela, y, en ocasiones, fuera de ella. Ello puede hacer coincidir sobre el mismo niño atenciones y apoyos, tanto dentro como fuera del centro escolar (sobre todo, en los CDIAT), que no siempre se complementan. Así, en el período de 3-6 años, se hace necesaria una mayor y mejor colaboración y coordinación entre los centros educativos, los centros de tratamiento y los equipos que prestan servicios de AT a un niño con ER para dichos servicios sean sinérgicos y complementarios. En caso necesario y de

manera complementaria a unos y otros EOEP, existen EOEP Específicos que pueden colaborar asesorándoles sobre discapacidades o alteraciones específicas (Discapacidad Visual; Discapacidad Auditiva; Discapacidad Motora; y Trastornos Graves del Desarrollo-Trastorno del Espectro Autista).

De todo lo expuesto puede concluirse que, en la actualidad, es posible mejorar la atención temprana en la Región de Murcia, siendo prioritario el establecimiento de una red de centros que abarque todo el territorio, con una distribución más equilibrada (sobre todo, CDIAT y EOEP-AT), y que se proporcione un repertorio suficientemente amplio de medidas e intervenciones que pueden aplicarse en cada uno de estos centros y servicios. También parece aconsejable desarrollar o ampliar los programas de atención temprana hospitalaria, mediante una colaboración más estrecha entre la AT que se presta desde el ámbito sanitario, educativo y de servicios sociales para adelantar al máximo la detección y la atención a los múltiples problemas que pueden presentarse en estos primeros momentos. Esta mejora en la dotación, distribución y organización de los recursos en los diferentes ámbitos de la AT regional permitiría, por tanto, prestar una adecuada atención temprana de los niños afectados por ER en la Región de Murcia.

Además, dado que la valoración global del niño debe implicar el trabajo conjunto de los profesionales, es especialmente relevante propiciar la coordinación y el trabajo multidisciplinar entre los diferentes técnicos y administraciones para optimizar las actuaciones llevadas a cabo por todos ellos. Se hace necesario, pues, dotarlos de mecanismos, herramientas y tiempo para esta labor, de manera que sea posible desarrollar un sistema preparado para la atención temprana de los niños que pueden precisar AT y, dentro de éstos, a los afectados por ER.

Cabe señalar que, desde las Consejerías de Familia e Igualdad de Oportunidades, Sanidad y Educación y Universidades se está trabajando en la coordinación de estos servicios a través del desarrollo de normativa específica que pretende regular la AT para que, entre otras cosas, se pueda garantizar para todos los menores de 6 años una atención universal, pública y gratuita (financiación de la intervención igual para todos los municipios), aspirando, además, a que la coordinación interdepartamental se lleve a cabo de forma rápida y ágil para un mejor servicio a las familias.

REHABILITACIÓN

Muchas enfermedades raras carecen de tratamientos farmacológicos curativos eficaces y es frecuente que se desarrollen complicaciones o secuelas con el paso del tiempo. Es por esta razón que las ER requieren abordajes terapéuticos más completos, siendo la rehabilitación un pilar principal para mejorar o prolongar el nivel de autonomía y la calidad de vida de los afectados.

La rehabilitación, según se contempla en la normativa vigente, se orienta principalmente a enfermedades agudas o patologías crónicas en fase de reagudización. En la Región la asistencia rehabilitadora ofrecida por la red pública descansa en los correspondientes servicios de los hospitales del área de salud, siendo ellos los responsables de la rehabilitación en fase de ingreso (hospitalario o ambulatorio) tanto en la esfera física como cognitiva. Sin embargo, para este abordaje completo rehabilitador, tan necesario en el caso de las ER, la mayoría de servicios de estos hospitales carecen de profesionales especializados en algunas terapias específicas o en el abordaje de patologías complejas, como es el caso de terapia ocupacional y logopedia. Estos servicios son complementados por unidades de fisioterapia existentes en algunos centros de salud, donde se tratan principalmente patologías del aparato locomotor y de menor complejidad.

Dada la cronicidad de la mayoría de las ER, los pacientes son dados de alta en terapia cuando se ha estabilizado el cuadro clínico en torno a unas secuelas; pudiendo continuar algunas personas afectadas con una terapia de mantenimiento en diversos centros (privados, concertados, asociaciones de afectados, centros ocupacionales, etc.). A muchos de estos pacientes se les realizan revisiones en la consulta de rehabilitación para valorar la evolución del cuadro, para la prescripción ortopédica, etc., siendo necesario en estos casos desarrollar cauces de comunicación y de coordinación con los equipos terapéuticos extra-hospitalarios.

Un caso especial lo constituyen los niños menores de 6 años con ER ingresados que precisan tratamiento rehabilitador. En esta situación es especialmente necesario mejorar la coordinación de los servicios de rehabilitación y los equipos implicados en la atención temprana desde el mismo momento del ingreso, aprovechando las iniciativas de trabajo de los equipos de AT dentro de algunos hospitales implantadas de manera

experimental, y, tras el alta hospitalaria, coordinando las medidas rehabilitadoras de la administración sanitaria con los diferentes servicios de AT existentes en la región, dependientes de otras administraciones (CDIAT, EOEP, centros educativos,…). Establecer conjuntamente y desde el inicio los objetivos de recuperación y el plan terapéutico intra y extra hospitalario favorecerá la continuidad asistencial, y la sinergia terapéutica para conseguir el máximo nivel de desarrollo del potencial del niño afectado por una ER.

EDUCACIÓN

Aunque las enfermedades raras pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales que deben ser cubiertas, es la reacción de la comunidad educativa ante un alumno afectado por una ER la que puede llegar a convertirse en una de las situaciones más negativas para la normalización de sus condiciones de vida y para su socialización, educación y aprendizaje. Los menores afectados de algunas enfermedades neurológicas pueden presentar, asociadas, alteraciones de la conducta que les impiden mantener un comportamiento 'normalizado', lo que a veces provoca incomprensión e incluso rechazo por parte del alumnado y del profesorado (que puede entenderlo como actitudes desafiantes, por falta de disciplina). De igual forma, puede ocurrir con los menores cuya enfermedad incluye características físicas diferentes. Abordar las ER y sus repercusiones socio-sanitarias en el seno de la comunidad educativa (profesionales, escolares y familias) conduce a una mayor sensibilización de la misma y, por extensión, de la sociedad en general.

La administración pública, junto con las asociaciones de afectados con hijos en edad escolar con alguna discapacidad, incluidas las ER, vienen trabajando en la inclusión educativa en centros ordinarios, atendiendo en ellos sus necesidades específicas y abogando por la normalización de su situación y por su integración social.

La Ley Orgánica de Educación (LOE) contempla elementos compensadores de las desigualdades que deriven de cualquier tipo de discapacidad, y existe además normativa autonómica que regula la respuesta a la diversidad del alumnado. Esta incluye la identificación de aquellos con necesidades específicas de apoyo educativo y su escolarización, así como la atención educativa durante periodos de hospitalización y convalecencia en domicilio.

La atención a la diversidad se rige por los principios de calidad, equidad e igualdad de oportunidades, normalización, integración e inclusión escolar, igualdad entre mujeres y hombres, compensación educativa, accesibilidad universal y cooperación de la comunidad educativa. Desde esta perspectiva se contempla la diversidad del alumnado como principio que rige toda la enseñanza, y no como una medida que corresponde a

la necesidad de unos pocos, asumiendo la administración educativa de la Región de Murcia el reto de una educación en igualdad de oportunidades que atienda a todo el alumnado según sus propias características y necesidades.

En este marco, los equipos docentes y los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) del centro deben valorar si un menor afectado por una ER debe ser considerado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales o, si presentara una discapacidad o trastorno grave de conducta, como alumno con necesidades educativas especiales. En la Región, además, se prestan servicios de atención temprana desde el ámbito educativo.

En relación a la escolarización del alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, se rige por los principios de normalización, inclusión y no discriminación, garantizando su acceso, la permanencia y la igualdad de oportunidades. De la misma manera, la evaluación y promoción de este alumnado se lleva a cabo siguiendo los procesos ordinarios de evaluación general, teniendo en cuenta los acuerdos recogidos en la Propuesta Curricular.

Lo cierto es que, pese a estos marcos normativos y las iniciativas emprendidas, sigue siendo necesario disponer de información sobre la enfermedad (diagnóstico, cuidado y tratamiento) y asesoramiento socio-sanitario para el abordaje de las necesidades concretas por parte del equipo docente responsable y el/los EOEP de referencia.

Además de prestar este asesoramiento, hay que tener en cuenta que parte del alumnado afectado por algunas ER puede precisar cuidados sanitarios especializados y continuados durante el horario escolar o bien, por su propio proceso, es previsible que se desencadenen situaciones que requieran una atención sanitaria urgente. Recientemente, la Consejería de Educación y Universidades ha puesto en marcha el Programa experimental de Atención Sanitaria Especializada dirigido al alumnado que precise cuidados sanitarios continuados durante el horario escolar. Ampliar y mejorar la asistencia sanitaria en centros escolares y los mecanismos para la atención urgente de un alumno con una ER permitirá dar mayor cobertura a estas necesidades.

Otra de las características de los alumnos con ER es su frecuente alternancia de periodos de hospitalización y de estancias escolares que provoca en ellos una disrupción cotidiana de los procesos educativos. Esta circunstancia exige más que en otros casos una respuesta educativa coordinada del centro docente, del equipo

pedagógico que le atiende, de la familia y del profesorado hospitalario que desarrolla la actuación educativa en el aula hospitalaria, así como de los profesionales sanitarios.

Las actuaciones en estas circunstancias irán encaminadas al mantenimiento del proceso educativo normalizado para facilitar su posterior reincorporación, teniendo en cuenta, no sólo el apoyo de las actividades escolares realizadas en su centro docente, sino también actuaciones orientadas a su desarrollo personal y social, que le eviten el aislamiento que le pueda producir una situación de enfermedad y le posibiliten la comunicación con sus iguales. La pedagogía hospitalaria constituye un modo especial de entender la pedagogía, que tiene más que ver con la salud y con la vida que con la instrucción, entendida como transmisión de conocimientos formalizados.

La Región dispone de Equipos de Atención Educativa Hospitalarios y Domiciliarios (EAEHD). Las aulas hospitalarias establecen su propio Plan de Actuación Educativa Anual y su misión es atender el proceso educativo y de desarrollo de los alumnos que padecen (transitoria o permanentemente), alguna enfermedad. Actualmente, cuatro hospitales de la Región, el HCU Virgen de la Arrixaca y los hospitales generales universitarios Santa Lucía, Morales Meseguer y Reina Sofía (áreas I, II, VI, VII), cuentan con aulas hospitalarias, 6 profesores atendieron a 1.187 alumnos de infantil y primaria, 539 de secundaria y 94 de bachillerato y formación profesional (1.820 alumnos en el curso 2015-16). De este alumnado, 56 son de larga estancia (más de 30 días), 107 de media estancia (más de 15 días) y 1.963 de corta estancia (menos de 15 días).

Sin embargo, las estancias hospitalarias son cada vez más cortas y la convalecencia en el hogar cada vez más larga, y por ello se ha establecido el servicio de apoyo educativo domiciliario (SAED). El SAED atiende al alumnado de educación primaria, secundaria obligatoria, formación profesional básica y bachillerato que, por razón de enfermedad crónica, prolongada, o por lesiones traumáticas, y previa prescripción facultativa, deba permanecer convaleciente en su domicilio por un periodo superior a 30 días naturales. Existe también el criterio de convalecencia intermitente (al menos 6 días continuados durante un periodo mínimo de 6 meses) para aquellos alumnos/as que padezcan una enfermedad crónica y según las previsiones médicas.

Los principales objetivos del SAED son garantizar al alumnado enfermo una atención educativa individualizada y asegurar la continuidad del proceso de aprendizaje durante

el periodo de convalecencia domiciliaria. Para ello se debe asegurar la comunicación y la coordinación entre el centro docente, las familias y en su caso el EAEHD. En el curso 2015-2016, había 255 profesores que atendieron a 170 alumnos: 52 de primaria, 103 de secundaria, 12 de bachillerato y 3 de formación profesional.

SERVICIOS SOCIALES

Como se ha citado anteriormente, los afectados por una enfermedad rara presentan una gran diversidad de alteraciones y síntomas en función de su grado de afectación y evolución, que acarrean una importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida y, como consecuencia, pueden tener problemas de aislamiento social. Todo ello, puede conducir a que las personas afectadas no se beneficien de los recursos y servicios que necesitan e incluso presenten un mayor riesgo de exclusión social. El Sistema de Servicios Sociales debe garantizar un sólido sistema de información al alcance de todos los/as ciudadanos/as; que les oriente sobre su funcionamiento y organización; sobre el contenido de sus prestaciones y requisitos de acceso; sobre sus derechos y deberes; sobre el procedimiento administrativo de sus solicitudes; etc. La accesibilidad a los recursos sociales en condiciones de igualdad es fundamental para este colectivo, mediante una intervención profesional, social y de acompañamiento dentro de la organización territorial de los Centros de Servicios Sociales.

La Ley 39/2006 contempla la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, con la colaboración y participación de todas las Administraciones Públicas y la garantía por parte de la Administración General del Estado de un contenido mínimo común del Sistema en las CCAA. Estas prestaciones y servicios se deben integrar en la red de servicios sociales de las CCAA, que está formada por centros públicos, centros de las Entidades Locales (EELL), Centros de Referencia Estatal (CRE) para la promoción de la autonomía personal y para la atención y cuidado de situaciones de dependencia, así como centros privados concertados debidamente acreditados.

En relación a las enfermedades raras, en concreto, en el año 2009 fue inaugurado el CRE de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), dependiente del IMSERSO, con dos cometidos: 1) Realizar actividades como Servicio de Referencia (en investigación, formación, en la generación y difusión de información y el asesoramiento técnico) y 2) Realizar actividades de Promoción de la Autonomía Personal y la Atención Especializada (Servicio de Atención Multidisciplinar, Servicio de Apoyo a Padres que puedan tener un bebé con una enfermedad rara-NACER, encuentros de afectados y familiares y actividades de respiro familiar).

La normativa autonómica vigente estructura el Sistema de Servicios Sociales en dos grandes áreas de servicios complementarios, la atención primaria y los servicios especializados.

La atención primaria de carácter público y local se presta en los Centros de Servicios Sociales. Se trata de un dispositivo potente de información, diagnóstico, orientación, apoyo, intervención y asesoramiento individual y comunitario que, además de ser la puerta de entrada habitual al sistema, es el eje vertebrador de toda la red de servicios. Estos centros están gestionados por las entidades locales subvencionadas por la Administración Autonómica, encontrándose sus servicios determinados normativamente. Pese a ello, los servicios prestados son en cierta medida variables, dependiendo de financiaciones no estables y heterogéneas de acuerdo al esfuerzo presupuestario de las entidades que los financian.

Los servicios especializados constituyen el nivel de intervención específico para la programación, implantación y gestión de actuaciones concretas derivadas de la situación de necesidad de la población a la que van dirigidas y que no estén encomendadas a los servicios sociales de atención primaria. Por sus singulares características o su situación de vulnerabilidad, el colectivo de personas con ER, es susceptible también de una atención diferenciada desde los servicios sociales especializados. Como parte de las actuaciones especializadas cabe señalar las acciones formativas, de atención temprana y estimulación, recuperación de habilidades y el acceso a prestaciones y a servicios de apoyo o de habilitación psicosocial.

La mayoría de las ER son enfermedades complejas y de curso crónico, de tal manera que las personas con una ER y sus familiares precisan apoyos para mejorar su autonomía y desenvolvimiento en los ámbitos personales, familiares, laborales, económicos, educativos y culturales, requiriéndose el despliegue de ambos niveles de intervención, primaria y especializada. En la medida en que estas enfermedades son potenciales generadoras de discapacidad, dependencia y/o situaciones de exclusión social, las actuaciones en el ámbito social no suponen tanto medidas de actuación excepcionales (salvo en el caso de que respondan a necesidades específicas de este colectivo) como una selección y adaptación de los servicios a sus necesidades.

El mantenimiento del máximo nivel de autonomía debe promoverse con actividades desde las primeras etapas de la vida (a ser posible desde el nacimiento e incidiendo

especialmente hasta los 6 años de edad). Tienen especial protagonismo en esta fase los servicios especializados de atención temprana, y la labor realizada por la comunidad educativa y las familias, por conformar el entorno social inicial.

La recuperación de habilidades y el acceso a servicios de apoyo o de habilitación psicosocial cobran mayor importancia en etapas más avanzadas de la vida. Así, los programas más desarrollados en los centros ocupacionales o de atención a personas con discapacidad (PcD), según las necesidades de su población, son: el de autonomía personal (hábitos básicos, motricidad y de estimulación sensorial), de autonomía social, de comunicación alternativa o aumentativa y los programas ocupacionales, en los cuales, a través de talleres se pretende conseguir destrezas que favorezcan la integración laboral y/o mantener rutinas para el desarrollo de las actividades pre-laborales.

En la edad adulta un componente esencial para el mantenimiento de la autonomía en las personas con enfermedades raras es su incorporación al mercado laboral. En la legislación española se contemplan medidas generales para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad, que incluyen servicios de formación y de rehabilitación profesional, servicios de intermediación laboral, centros de empleo protegido, programas de transición empleo protegido-empleo ordinario y medidas de fomento del empleo ordinario (empleo en empresas, empleo público y empleo autónomo). La Estrategia Española de Empleo 2012- 2014 contempla políticas de fomento del empleo de las personas con discapacidad, siendo las administraciones públicas las que deben implementarlas en el ámbito de sus competencias.

Como se ha citado anteriormente, las pautas de valoración y calificación de las situaciones de discapacidad y de dependencia no evalúan enfermedades en sí, sino el grado y tipo de discapacidad o, en el caso de la dependencia, si la limitación para realizar actividades básicas de la vida diaria es grande o severa. Por esta razón cualquier ER puede ser valorada desde esta óptica, aunque se puede mejorar la identificación y valoración aspectos particulares de las ER relacionados con la discapacidad y la dependencia. Para ello se ha iniciado un proceso de revisión conjunto con FEDER, para la ampliación de conocimientos y la identificación de las necesidades de los afectados por ER, en especial las relacionadas con medidas de soporte de funciones vitales y de movilidad en la escala de valoración específica de la dependencia.

La normativa actual ya permite considerar una serie de apoyos para los menores de tres años contemplados en la Escala de Valoración Específica (Apartado de medidas de soporte para las funciones vitales). Para el caso de los mayores de tres años existe la posibilidad de valorar como ayuda especial la situación de aquellas personas que precisen estas medidas de soporte. Por tanto se recomienda hacer un estudio para incluir medidas de soporte para ER que no estén contempladas en la normativa.

Para las personas dependientes el primer objetivo debe ser el de mantenerlas en su entorno familiar y comunitario y en última instancia, si esto no fuera posible, ofrecer una atención residencial adaptada. Los servicios de atención domiciliaria y de soporte familiar, esenciales en estas situaciones, presentan cierta variabilidad geográfica, tanto en su cobertura como en su prestación.

Finalmente, y como en otros ámbitos, se pone de manifiesto cierto grado de desconocimiento relacionado con las enfermedades raras en varios aspectos. La ciudadanía, y en concreto este colectivo, en ocasiones no conoce la actuación de los servicios sociales, sus prestaciones y sus canales de acceso. Por este motivo, es preciso potenciar el acceso de los afectados por ER a los servicios sociales de atención primaria como puerta de entrada para los diferentes recursos del propio Sistema Público de servicios sociales. La Región de Murcia dispone de la Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad (ORIAD), como servicio de referencia para estas personas y los grupos y asociaciones implicados. Su fin es prestar una atención presencial y especializada sobre los recursos, servicios y normativas existentes en las diversas administraciones, procurando una información integral que facilite al ciudadano discapacitado la accesibilidad y el conocimiento de la información que le interesa. La disponibilidad de estos recursos y procedimientos también a través de la web única de enfermedades raras facilitará un acceso más rápido a los mismos, evitando desplazamientos, superando otro tipo de barreras y aportando información general, de manera preliminar.

Los servicios sociales también deben promover la sensibilización del conjunto de la ciudadanía hacia las personas que padecen una enfermedad rara. Esto implica, en primer lugar, hacer visible esta realidad humana, para lo cual el plan contempla una línea estratégica completa para mejorar la disponibilidad de la información relacionada con las enfermedades raras, y en segundo lugar trabajar en la eliminación de las barreras que impiden su participación en todos los ámbitos.

Las personas con discapacidad manifiestan la necesidad de su inclusión social, no a través de la realización de actividades segregadas, sino que apuestan, entre otras cosas, porque la persona con discapacidad no vea dificultada la realización de las mismas por un entorno o espacio no accesible. Para ello es necesario impulsar un extenso conjunto de medidas de accesibilidad en espacios públicos urbanizados, infraestructuras y edificación, transportes, bienes y servicios a disposición del público y relaciones con las Administraciones públicas. A modo de experiencia, el ayuntamiento de Murcia está diseñando un Plan Municipal de Accesibilidad, y está integrado en varios Proyectos Europeos relacionados: SMART CITY y Estrategia de Ciudad Murcia 2020, en la que hay representantes del colectivo de personas con discapacidad.

Comentado [U9]: Y enfermedades raras

Además de las barreras estrictamente físicas, la atención a las diversas necesidades que tienen las personas con discapacidad requiere de un complejo sistema de equiparación de oportunidades integrado, sobre todo, por medidas de "acción positiva" (tratos más favorables y apoyos complementarios) y, en menor grado, por medidas contra las discriminaciones, que dificultan la participación en igualdad de condiciones. Estructurar un diálogo abierto y permanente con las asociaciones de personas con ER, facilita el análisis de esta situación. Así, el impulso de las Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en el ámbito municipal, incluyendo asociaciones de personas con ER, es una buena herramienta para la participación y puesta en marcha de estrategias de trabajo conjunto entre las Administraciones y la iniciativa social.

La Ley de Servicios Sociales promueve además, la participación directa de la sociedad civil en los propios servicios sociales, sin olvidar la responsabilidad pública de garantizar prestaciones y derechos a los ciudadanos. El fomento de programas de voluntariado al servicio de este colectivo, así como la inclusión de personas afectadas por ER en dichas actividades es de especial importancia.

Una mayor sensibilización de la ciudadanía y de los profesionales de la administración en relación a las enfermedades raras redundará en la normalización de su situación y será una buena medida preventiva frente a la discriminación y la exclusión social. Esto no exime de la necesidad de abordar las situaciones de exclusión social ya existentes. Si además de discapacidad existe violencia de género, infravivienda, aislamiento social, problemática de salud mental..., el efecto puede ser multiplicador. Por ello es importante una sincronización de todas las actuaciones a nivel autonómico, municipal, y con las Entidades, sin olvidar que requiere transversalidad y distribución de las responsabilidades en el funcionamiento de estos servicios.

COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA

En España la atención socio-sanitaria está definida por la normativa vigente como aquella que "comprende el conjunto de cuidados destinados a aquellos enfermos, generalmente crónicos, que por sus especiales características pueden beneficiarse de la actuación simultánea y sinérgica de los servicios sanitarios y sociales para aumentar su autonomía, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social", señalando que "la continuidad del servicio será garantizada por los servicios sanitarios y sociales a través de la adecuada coordinación entre las administraciones públicas correspondientes". Por otro lado, el reconocimiento del derecho a la promoción de la autonomía y la atención a las personas en situaciones de dependencia como universal en nuestra legislación ha marcado un antes y un después en lo relativo a la cobertura de las necesidades de los ciudadanos.

La mayoría de las personas que padecen una enfermedad rara presentan características de cronicidad y complejidad, y por tanto necesitan un abordaje multidisciplinar que requiere desplegar una gama de recursos complementarios del ámbito sanitario, social, educativo y laboral que funcionen de manera coordinada y que den lugar a un continuum en la atención. La coordinación socio-sanitaria tratará de establecer una serie de políticas, estrategias e instrumentos de colaboración para satisfacer las necesidades que se puedan plantear a lo largo del proceso de estas personas y su familia, evitando desajustes materiales (solapamientos y vacíos o déficit de cobertura) y temporales (desfases o tiempos de espera entre los diferentes servicios), convirtiéndose así en el eje de la atención. Este nuevo enfoque requiere aprender y reconocer las motivaciones y necesidades de los usuarios (de carácter físico-biológico, psicológico-cognitivo, afectivo-emocional y económico-social).

Se hace evidente la necesidad de articular el llamado "espacio socio-sanitario" como un sistema de asistencia coordinado, complementario y flexible, que actúe como eje vertebrador básico del conjunto necesario de prestaciones sanitarias, sociales, educativas, laborales y de cuidados no profesionales, a efectos de garantizar la continuidad y coherencia de las atenciones requeridas por estas personas.

La normativa autonómica vigente en el ámbito de la coordinación socio-sanitaria recoge todos estos aspectos y crea la Comisión de Coordinación Socio-sanitaria como órgano de planificación y coordinación, cuya composición contempla a los titulares de los departamentos competentes en materia de salud y de política social. Asimismo incluye la figura del Coordinador/a Socio-sanitario con el fin de coordinar las acciones, competencia de sanidad. La comisión ha constituido grupos técnicos en diferentes ámbitos, entre otros, en salud mental, personas mayores de 65 años y atención a las personas que padecen una enfermedad rara.

La Comisión Técnica de Salud Mental ha elaborado el Protocolo de Coordinación para la Atención con Trastorno Mental Grave y/o Drogodependencia (TMG_D orientado al establecimiento de planes de actuación individualizados. Emplea como unidad territorial de coordinación el área de salud y sus zonas básicas de salud, y contempla la participación de profesionales de servicios sociales y de otras entidades, además de las ONG o asociaciones que trabajan en el ámbito de la enfermedad mental, estableciendo acuerdos inter-institucionales que faciliten la atención y asistencia, así como las herramientas necesarias para coordinar las acciones de los profesionales de diferentes sectores (social, sanitario, policial, tercer sector, policial, judicial, etc.). Se han realizado cuatro encuentros socio-sanitarios en las Áreas de Salud II, III, IV, V y IX y se pretende implantar este protocolo en todas las áreas de salud.

También se ha realizado un proyecto piloto en el Área de Salud IX centrado en personas mayores de 65 años, con el objetivo de abordar de forma coordinada y continuada las situaciones y/o dificultades de las personas y familias que se enfrentan a pérdidas severas de su salud y/o autonomía funcional física o psíquica y, garantizar la equidad en la accesibilidad a los recursos sanitarios y sociales. En dicho proyecto se identificaron los recursos asistenciales, sociales y sanitarios ya existentes bajo un criterio de mejora de la eficiencia en la atención. Para la implantación y desarrollo de las actuaciones se definió el perfil del paciente socio-sanitario y se diseñó un circuito de derivación. Se conformó un equipo interdisciplinar (medicina de familia, enfermería y trabajo social) de valoración y seguimiento que, en caso necesario derivaba a la persona al recurso adecuado a sus necesidades. Para el intercambio de información entre instituciones se diseñaron circuitos y modelos de solicitud e informes de evaluación socio-sanitaria, que estaban disponibles desde los aplicativos informáticos correspondientes.

Entre las conclusiones de dicho pilotaje destaca la necesidad de generar un marco sólido y perdurable que permita protocolizar y normalizar el trabajo inter-institucional (con herramientas de comunicación adecuadas, tiempo y espacios para el encuentro entre profesionales,…). Se detectaron también problemas normativos y tecnológicos derivados del acceso a información personal registrada en los sistemas sanitarios, de servicios sociales u otras entidades por parte de profesionales. El proyecto representa una forma de optimización de recursos sanitarios y sociales y una forma eficiente de rentabilizar recursos que ya existen. Es importante enfatizar el aspecto biopsicosocial respecto al exclusivamente sanitario.

Paralelamente, desde la Consejería de Sanidad se está colaborando con el proyecto europeo INNOVCARE de integración de cuidados y coordinación sociosanitaria para su posterior aplicación y a través de CREER, y se ha incorporado también en el área IX un modelo de gestión de casos centrado en la cronicidad, cuyo objetivo es mejorar el bienestar y calidad de vida de las personas con una situación socio-sanitaria de alta complejidad. Para ello se cuenta con dos profesionales de enfermería en atención primaria, que realizan una captación de pacientes, bajo una serie de criterios (como la necesidad de cuidados complejos y/o la falta de apoyo social y familiar) promueven una intervención proactiva mediante la coordinación y activación de los profesionales y de los recursos disponibles en la comunidad.

En el municipio de Cartagena, se desarrolló el proyecto europeo INCA (Introducción Inclusiva al Cuidado Integral), que utilizaba un modelo de integración socio-sanitaria en pacientes crónicos mayores de 65 años con diabetes y/o HTA. Para ello se empleó una plataforma informática que puso en contacto a todos los actores implicados en el cuidado del paciente -sanitarios y trabajadores sociales del centro de salud y hospital, trabajadores sociales del ayuntamiento, pacientes y cuidadores- estableciendo tareas en función de unas reglas acordadas entre todas las partes, basadas en las líneas de continuidad asistencial y los flujos de trabajo de los servicios sociales municipales. Esta herramienta tenía un uso común inter-institucional e incluía también al paciente y su cuidador. Los pacientes permitían compartir la información necesaria para su cuidado con los distintos agentes implicados mediante la firma de un consentimiento informado. INCA fue la primera experiencia con una herramienta de comunicación inclusiva realmente centrada en el paciente, que le hacía partícipe y protagonista, un

planteamiento válido y recomendable para la atención integral de las ER. No obstante, para establecer una herramienta de comunicación inter-institucional se evidenció de nuevo la necesidad de una decisión política firme y constante que asegure en cada momento la colaboración de las distintas instituciones implicadas.

Por otro lado, desde el ámbito educativo, social y sanitario, se está trabajando estrechamente en el ámbito de la atención temprana. Se han puesto en marcha dos protocolos para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias (en la detección y diagnóstico del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad-TDAH y en la detección e intervención temprana en los Trastornos de Espectro Autista-TEA), que son de referencia en la Región, en estas y otras patologías del niño, que requieran un trabajo multidisciplinar e inter-institucional. En estos protocolos, sea cual sea el ámbito en el que se sospeche una de estas dos enfermedades (familia, centro educativo, servicios sociales o el propio pediatra), se han identificado las diferentes fases del proceso diagnóstico y los profesionales implicados, con funciones claramente delimitadas (valoración-diagnóstico-intervención), con una retroalimentación continua entre las partes (educación-sanitario-servicios sociales).

Tras una primera sospecha, se informa a los familiares y se solicita su autorización para iniciar un proceso de trabajo multidisciplinar en el que se consiga una confirmación diagnóstica y la detección de las necesidades concretas del escolar.

Los profesionales de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógicos (EOEP), tanto de sector como los específicos de atención temprana, intervienen en todas las escuelas de educación infantil (de manera sistemática en los centros públicos o a demanda en los privados). Si por parte del centro se detecta alguna alteración, se puede realizar una demanda de valoración por parte de los EOEP, derivar para un adecuado diagnóstico médico y simultáneamente indicar el inicio de una intervención específica en función de las necesidades iniciales detectadas. Asimismo, si tras la evaluación psicopedagógica se considera, que el menor presenta Necesidades Educativas Especiales (N.E.E.) se realiza un informe psicopedagógico y un dictamen de escolarización, en el que se indicará la modalidad de escolarización que el menor precisa (centro ordinario con apoyos específicos, centro de Educación Especial, aula abierta,….) y qué recursos específicos necesita para una adecuada respuesta educativa

(maestro de pedagogía terapéutica-P.T.-, maestro de audición y lenguaje-AL- auxiliar técnico educativo-A.T.E,- fisioterapeuta,…).

Por lo tanto, ante la sospecha de una alteración del desarrollo normal de un menor se identifican a los EOEP de sector y los de atención temprana, así como el Servicio de Atención a la Diversidad como elementos clave para la coordinación con el sanitario y los servicios sociales. Estos precisan de informes sanitarios y del ámbito de los servicios sociales para orientar sus actuaciones y a su vez pueden ser los primeros que detecten un problema en el desarrollo que podría hacer sospechar en última instancia una ER subyacente. En este sentido se deben desarrollar nuevas formas de comunicación para evitar que sea la familia la que traslade a unas y otras instituciones esta información y en segundo lugar acordar las necesidades de información de los agentes implicados.

Desde el ámbito de la asistencia sanitaria, una sospecha de ER puede canalizarse por diferentes vías, pudiendo variar según la edad de la persona. Así, en la edad pediátrica, los profesionales de pediatría de los centros de atención primaria atienden y/o detectan la mayoría de sospechas de ER en los niños. En la etapa prenatal o neonatal, los profesionales de neonatología pueden atender y derivar sospechas de una ER, activando en caso necesario sus propios procesos de confirmación y también de atención temprana del menor. En la adolescencia y edad adulta, los equipos de atención primaria son el principal recurso de sospecha y detección de una ER, y el principal movilizador de otros dispositivos asistenciales sanitarios que puedan ser requeridos (especialistas de área, salud mental, cuidados paliativos,…).

Cuando desde el sistema sanitario se detectan necesidades sociales en un afectado por una ER, los trabajadores sociales del área de salud de residencia de la persona afectada -ubicados en el hospital- deben coordinar a los interlocutores locales implicados en cada situación, tanto trabajo social del centro de salud como los servicios sociales de atención primaria (Unidades de Trabajo Social-UTS municipales). Sim embargo es necesario mejorar el proceso de coordinación entre los profesionales sociales y sanitarios ubicados en hospitales con las UTS, para el establecimiento de planes terapéuticos y de cuidados mejor adaptados a la situación de cada persona, con un seguimiento unificado y visible para todos los profesionales implicados. Desde este ámbito es importante desarrollar procedimientos que permitan situar a la persona afectada en el

centro de atención, así como establecer circuitos que coordinen los servicios y recursos disponibles para cada persona con ER y su familia.

Desde atención primaria social se detectan dificultades para identificar las necesidades de estas personas y sus familias, dado el desconocimiento existente en relación con estas patologías. Asimismo la ausencia de un mapa de recursos unificado de la zona (salud mental, servicios sociales, ONG), el desconocimiento de los programas y recursos de la red de atención a estas personas entre los distintos profesionales y ámbitos desde los que se les atiende (servicios sociales y salud), así como la ausencia de canales estables de coordinación con los recursos del sistema de salud y otros sistemas de protección.

Los profesionales de los servicios sociales de atención especializada precisan un mayor conocimiento de las particularidades de las diferentes enfermedades raras a través de acciones formativas, con lo que podrán detectar mejor las necesidades de las personas afectadas y sus familias. En particular, para mejorar la valoración de la dependencia y la discapacidad es necesaria la formación de los técnicos valoradores y además es preciso integrar en los informes tanto los diagnósticos clínicos y sus respectivos tratamientos, como información sobre las consecuencias que estas enfermedades pueden tener en el desempeño de las actividades básicas de su vida diaria, y las medidas de soporte, cuidados sanitarios, rehabilitación, etc., que sean precisos.

Por su parte la valoración y calificación de las situaciones de discapacidad y dependencia, requieren de unificación permanente de criterios especialmente en niños con ER, lo que hace necesaria la coordinación de los equipos de valoración de la discapacidad y dependencia con los profesionales médicos de atención primaria y especializada, a través del preceptivo informe de salud de la persona a valorar y el acceso a webs como el portal Orphanet.

Cabe destacar el importante papel que juega el movimiento asociativo sin duda un elemento clave en el enfoque socio-sanitario que debe seguir potenciándose, ya que son las personas que padecen una enfermedad rara y sus familias, los verdaderos conocedores de su proceso y de la compleja problemática socio-sanitaria que conlleva.

Por otro lado, es necesario que conozcan los circuitos de atención y profesionales que intervienen o deberían intervenir en la coordinación socio-sanitaria para que puedan sugerir propuestas y mejoras, puesto que, generalmente, es cometido del propio afectado o la familia demandar la atención de los servicios de las diferentes administraciones. Esto hace que la atención recibida dependa en ocasiones factores como las habilidades personales para la búsqueda de información y el traslado de la misma a los profesionales de las diferentes administraciones o para demandar servicios y prestaciones.

De las diferentes iniciativas y experiencias se extrae la necesidad de disponer en la Región de un modelo o marco general común consensuado entre las administraciones. Por lo tanto, es necesario mejorar la coordinación entre los sistemas, dar respuestas globales y soluciones integradas de más calidad, tanto a las personas afectadas como a sus familias, situándolos en el centro de una red asistencial de soporte, con diferentes niveles de colaboración entre las distintas administraciones y sectores implicados. Las administraciones públicas deben asumir un papel más activo tanto en la coordinación de los recursos disponibles como en la mejora de la comunicación entre los profesionales implicados de los servicios sanitarios, socio-sanitarios, sociales, educativos y de reinserción laboral, constituyendo una red de soporte que incluya asimismo a las asociaciones y organizaciones de afectados y familias.

FORMACIÓN

Las personas con enfermedades raras y sus familias necesitan entender su enfermedad y por qué están enfermos. Además, precisan que los tratamientos sean apropiados, eficientes y seguros, así como información, asesoramiento y apoyo para tomar decisiones relacionadas con su propio plan terapéutico y de cuidados. Además, una escasa formación en estas enfermedades implica un aumento de errores y de retrasos diagnósticos. La mejora en el conocimiento de las ER y en los recursos de soporte de los profesionales socio-sanitarios, sin duda, repercute en la calidad de la atención a las personas afectadas.

Un elemento esencial en la atención prestada a las personas con una ER y sus familiares es la multidisciplinaridad de los agentes que intervienen, y que proceden de diferentes ámbitos (educación, servicios sociales, sanidad,…). Esta peculiaridad ha de ser contemplada en el abordaje formativo relacionado con ER reflejando la variedad y complejidad de estas enfermedades.

En 1999 la Unión europea lanzó su primer Programa de Acción en Enfermedades Raras con el objetivo de mejorar la calidad de los cuidados ofrecidos a estas personas. En dichos programas se incluyen numerosos proyectos de coordinación de centros de investigación de ER que tienen como objetivo favorecer la comunicación y coordinación entre los profesionales, ofreciendo una oportunidad de formación para los mismos, mediante seminarios, talleres y cursos entre médicos y otros profesionales socio-sanitarios y pacientes-familiares. Los estatutos de UNIAMO (Federación Italiana de Enfermedades Raras) incluyen el principio de formación en sus directrices, por el cual las asociaciones han de participar junto con las sociedades científicas en la elaboración de programas de educación sanitaria y colaborar para la formación del personal médico y paramédico con el fin de mejorar la asistencia médica y la atención de enfermería de las personas con ER.

Por otro lado, la estrategia nacional sobre ER señala que el abordaje de las mismas requiere de una serie de conocimientos y habilidades de todo tipo por parte de los profesionales. Más allá de la formación de grado y especializada realizada a través de

la residencia, es imprescindible desarrollar una formación continuada de aquellos profesionales que intervienen durante el proceso de la enfermedad de las personas afectadas por ER.

Es necesario resaltar la importancia del abordaje de las ER en el proceso formativo, tanto de atención primaria como en atención especializada, siendo quizás en atención primaria el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis, ya que constituye la principal vía de acceso al sistema sanitario de estos pacientes. La formación debe dirigirse a profesionales de diferentes perfiles que llegan a formar parte de los equipos multidisciplinares (fundamentalmente enfermería, medicina de familia y pediatría) que atienden tanto a la población adulta como a la población infantil y juvenil.

Recientemente varias sociedades científicas como SEMFyC, SEMERGEN se están implicando en formar a los profesionales en la atención a las enfermedades raras. Destacan la inclusión de doctorados en la formación postgrado universitaria y en los cursos de “Formación de Formadores”, así como apertura de debates en las jornadas y congresos nacionales correspondientes. Por otro lado, algunas publicaciones sugieren que los médicos de atención primaria tienen un nivel de conocimientos en ER mejorable. A su vez, demuestran un elevado interés en el aprendizaje de la prevención primaria, el papel de la familia, y educación para la salud en las ER, que satisfacen con la búsqueda telemática de información. Aunque reclaman acciones específicas de formación continuada preferiblemente multidisciplinares y en forma de taller.

A nivel autonómico, el Plan de Salud de la Región de Murcia 2010-2015 establece el propósito de aumentar el conocimiento de signos y síntomas de alarma de las ER en los profesionales sanitarios, entre otros objetivos. Ello conlleva desarrollar un programa formativo de ER dirigido a profesionales sanitarios de los diferentes niveles asistenciales, haciendo especial hincapié en la primaria.

En los últimos cinco años se han organizado en el sistema sanitario de la Región de Murcia, al menos, 23 actividades formativas relacionadas con las enfermedades raras. Han asistido a las mismas 1.909 profesionales. Los temas más destacados por su frecuencia han sido aquellos que están relacionados con la genética clínica y se han organizado acciones dirigidas a atención primaria, a enfermería, a pediatría, al ámbito hospitalario y a médicos internos residentes en formación.

Comentado [U10]: El área formativa del sistema sanitario de la Región de Murcia se complementa con las actividades formativas realizadas por el movimiento asociativo de enfermedades raras (Delegación de FEDER Murcia, Retina, Aelip, Dgnes, Displasia Ectodermica, Mastocitosis, Hiperplasia Suprarenal Congénita, etc). Consolidando espacios formativos,(congresos, jornadas,cursos, worker etc. que han posibilitado la formación de más de 3000 personas con enfermedades raras y sus familias al igual que más de 800 profesionales formados.

Otras comunidades autónomas incluyen en sus planes la formación de los profesionales en ER. Cabe destacar a Andalucía por su apuesta a desarrollar una estrategia formativa conjunta con el Plan de Genética en ER que incluye al desarrollo profesional continuo desde el inicio del grado hasta las estancias formativas en centros de referencia de ER.

INVESTIGACIÓN

Dado el escaso número de pacientes de cada una de estas enfermedades, existe poco interés en la investigación clínica y, sobre todo terapéutica, por no resultar rentable para las empresas, por tanto, es necesario establecer las condiciones que favorezcan la puesta en marcha de proyectos de investigación en este ámbito.

Hay razones de diversa índole por las que tiene sentido investigar en ER. Éstas incluyen razones sociales, también razones éticas, dado que la investigación abre nuevas oportunidades y, obviamente, existe un interés científico en conocer los mecanismos de producción de la enfermedad, la fisiopatología del proceso, la definición de nuevas dianas moleculares y el desarrollo de fármacos dirigidos hacia estas dianas.

A nivel europeo, el 5º Programa Marco intentó promover la cooperación, la colaboración y el aumento de conocimientos en el campo de las ER. Posteriormente, el 6º Programa Marco (6PM) continuó potenciando el desarrollo de conocimientos técnicos y científicos, lo que se tradujo en dos prioridades temáticas: traducir los datos del genoma en aplicaciones prácticas para la mejora de la salud humana y respaldar la formulación y puesta en práctica de políticas comunitarias.

El proyecto ERA-Net (European Research Action Networks), dedicado a enfermedades raras y financiado por la Comisión Europea dentro del 6PM, fomentó las actividades conjuntas y transnacionales. Dentro del mismo, E-Rare (European Research Programmes on Rare Diseases) es una Red constituida por nueve Estados Miembros incluyendo instituciones públicas, Ministerios y organizaciones gestoras de investigación, responsables del desarrollo y gestión de programas de investigación nacionales o regionales en ER. Su objetivo es sentar las bases para la cooperación continua y duradera entre socios de los Estados Miembros de forma que se logre superar la fragmentación de la investigación sobre ER y se potencie el carácter multidisciplinar de la misma.

En el 7º Programa Marco (7PM), mediante la continuidad del E-Rare1 con el E-Rare- 2, se ha promovido así la cooperación transnacional haciendo hincapié en la investigación traslacional, el desarrollo y validación de nuevas terapias, el fomento de la salud y la

prevención primaria, así como en la adopción de políticas nacionales y elaboración de planes integrales de atención a las personas afectadas. En concreto, la investigación se centra en la evolución natural y fisiopatología de las enfermedades y en el desarrollo de estrategias de prevención, medios diagnósticos y terapéuticos.

Los grupos de investigación españoles participan en proyectos financiados por el 7PM, desde la DG RESEARCH (Directorate General for Research and Innovation), mediante los programas COOPERATION, CAPACITIES y las acciones COST, entre las que destaca la convocatoria ya mencionada; Era-NET (E-Rare-1 y E-Rare- 2). Así como en proyectos financiados desde la DG SANCO (Directorate- General for Health and Consumers); EUCERD Joint Action, E-IMD, EPIRARE, EURO-WABB, ORPHANET Joint Action, EUROCAT, BURQOL-RD, RDPortal2, ENERCA 3, CARE-NMD o E-HOD, entre otros.

Es necesario destacar la puesta en marcha del “International Rare Diseases Research Consortium” (IRDiRC), iniciativa promovida por el Consejo de Europa y por Estados Unidos para conseguir de aquí a 2020, 200 nuevas estrategias terapéuticas, innovaciones diagnósticas y una base de datos global en base a los registros estatales. El Instituto de Salud Carlos III es miembro fundador del Consorcio.

El IRDiRC insta a los miembros fundadores, a través de sus agencias de financiación a constituir una cartera de proyectos alineados con las metas estratégicas. Con este fin, el ISCIII lanzó en 2011 una convocatoria competitiva a nivel nacional para financiar proyectos conjuntos de investigación sobre ER siguiendo las metas estratégicas del IRDiRC. El resultado de esta convocatoria ha sido la financiación de 3 proyectos colaborativos a nivel nacional: TREAT-CMT sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con una orientación multidisciplinar (coordinado por el CIBERER), DRUGS4RARE de orientación terapéutica (coordinado por el Parc Cientific de Barcelona) y SPAIN-RDR relacionado con el Registro de Enfermedades Raras (coordinado por el IIER).

El 8º Programa Marco de Investigación e Innovación de la Unión Europea, que en esta edición se denomina Horizonte 2020 (H2020) para el período 2014-2020 es el actual escenario de referencia para la coordinación e impulso de la investigación en Europa. Propone tres prioridades que se refuerzan mutuamente: crecimiento inteligente

(economía basada en el conocimiento y la innovación), crecimiento sostenible (mediante la utilización más eficiente de los recursos) y crecimiento integrador (una economía con alto nivel de empleo que redunde en la cohesión económica, social y territorial). Integra por primera vez todas las fases desde la generación del conocimiento hasta las actividades más próximas al mercado: investigación básica, desarrollo de tecnologías, proyectos de demostración, líneas piloto de fabricación, innovación social, transferencia de tecnología, pruebas de concepto, normalización, apoyo a las compras públicas pre-comerciales, capital riesgo y sistema de garantías.

En nuestro país, la primera iniciativa para fomentar la investigación en ER la encontramos en el Real Decreto 375/2001, por el que se aprobó el Estatuto del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo artículo 21 determinaba que la ejecución de las actividades de carácter investigador, científico, técnico y docente encomendadas al Instituto de Salud Carlos III se realizarían a través de centros o institutos cuyo nivel orgánico sea inferior al de Subdirección General. La Orden de 27 de diciembre de 2001 creó entonces diversos centros en el Instituto de Salud Carlos III, entre ellos el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

En 2003 se procedió a la creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en el seno del ISCIII, fijándose como objetivo del mismo el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

Otro gran impulso dado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad a las enfermedades raras fue la creación de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS), en las que intervenían grupos investigadores y centros de todo el SNS. Para las ER en concreto se crearon doce Redes específicas en respuesta a las prioridades fijadas en el Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica 2000-2003 en el ámbito sanitario.

En noviembre de 2006, se constituyó en España el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III con el fin de coordinar y potenciar la investigación sobre las ER en España. Sus orígenes se encuentran en las Redes de Investigación de centros y grupos del ISCIII cuya temática se relacionaba con

enfermedades raras. El CIBERER es un centro orientado a la investigación cooperativa, con especial énfasis en la transferencia de la investigación desde el laboratorio a la cabecera del paciente. Esta red actúa como un consorcio público de 29 instituciones, contando con más de 700 profesionales que integran 60 grupos de investigación, estando financiada principalmente por el Instituto de Salud Carlos III. Sus objetivos son: 1) mejorar los recursos disponibles para la investigación de ER y medicamentos huérfanos; 2) promover la integración entre la investigación biomédica básica y clínica; 3) desarrollar proyectos de cooperación en investigación que permitan la exploración de nuevas hipótesis científicas y desarrollos tecnológicos; 4) demostrar el valor de la investigación en enfermedades raras, y 5) establecer iniciativas de colaboración con la industria farmacéutica y biotecnológica. Participan en el CIBERER dos grupos de investigación de la Región de Murcia: el Centro Regional de Hemodonación (del Hospital General Universitario Morales Meseguer) y un grupo clínico vinculado (Sección de Genética Médica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca).

Actualmente es el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, el que representa el instrumento destinado a desarrollar y financiar las actuaciones de la Administración General del Estado en materia de I+D+i, para permitir la consecución de los objetivos y prioridades incluidos en la Estrategia Española de Ciencia, Tecnología e Innovación 2013-2020.

El Plan Estatal determina entre sus actuaciones programáticas la Acción Estratégica en Salud 2013-2016 (AES) que tiene como principio fomentar la salud y el bienestar de los ciudadanos y ciudadanas, y se estructura como un espacio de interacción, con actuaciones instrumentales sinérgicas y complementarias, que contribuyan a que el SNS se consolide como un referente mundial en cuanto a sus capacidades científicas, tecnológicas y de innovación. En las convocatorias correspondientes de concesión de ayudas de la AES, en el marco del Plan Nacional de I+D+I 2008-2011, así como en el marco del Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, las ER se han contemplado de una manera explícita como una de las líneas prioritarias.

Por otra parte, según la base de datos de ORPHANET, el número de proyectos con participación española sobre ER que han estado o están activos desde 2009 es de 268. Las entidades financiadoras fueron tanto centros públicos nacionales y europeos, como fundaciones privadas, asociaciones de pacientes y empresas farmacéuticas, si bien es

cierto que destaca la financiación por parte de entidades públicas (antiguo Ministerio de Ciencia e Innovación-MICINN y actual Ministerio de Economía y Competitividad-MINECO y Comisión Europea).

Asimismo la base de datos de Orphanet permite obtener otro dato relevante en cuanto al valor traslacional de la investigación en ER: el número de ensayos clínicos en ER con participación española desde 2009, en curso o ya concluidos, es de 602, en los cuales se estudian 233 enfermedades raras diferentes.

En el ámbito de la Comunidad Autónoma, las Estrategias Regionales de Investigación e Innovación para la Especialización Inteligente son agendas integradas de transformación económica de un territorio, que persiguen concentrar las políticas y las inversiones en investigación e innovación en prioridades, desde la perspectiva del desarrollo económico basado en el conocimiento.

La Estrategia de Investigación e Innovación para la Especialización Inteligente de la Región de Murcia (RIS3Mur), aprobada por Consejo de Gobierno de la Comunidad Autónoma el 7 de marzo de 2014, se constituye como una valiosa oportunidad ya que promueve una evolución hacia una nueva estructura de crecimiento basada en la investigación y la innovación, desde sectores productivos clave y a través del fomento de otros ámbitos de futuro en los que la Región pueda tener suficiente potencial. RIS3Mur pretende concentrar de un modo eficiente los recursos disponibles para la generación y explotación del conocimiento regional, al servicio de prioridades, previamente definidas, vinculadas a las fortalezas y ventajas competitivas de la Región. La investigación y la innovación, adquieren pues una importancia capital para incrementar la capacidad generadora de riqueza.

A pesar de las dificultades planteadas en el ámbito de la investigación en ER, actualmente, son varias las instituciones y organismos públicos vinculados a la Consejería de Sanidad que realizan actividades relacionadas con la investigación en el ámbito bio-sanitario de las enfermedades raras.

Comentado [U11]: Cabe destacar la importancia del tejido asociativo en la colaboración con la investigación participando de forma específica en líneas de investigación sobre Displasia Ectodérmica, Nieman Pick, Sindrome de CACH,Retina, Lipodistrofia o Distrofia Muscular de Cinturas LGMD-1F.

La Consejería de Sanidad ejerce las competencias de ejecución en materia de productos farmacéuticos y de gestión de la asistencia sanitaria que la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia tenga legalmente atribuidas. Concretamente, la

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano ostenta las competencias de promoción y supervisión de las actividades relacionadas con la investigación sanitaria así como la coordinación y supervisión de las entidades, organismos públicos e institutos de investigación del ámbito biomédico o sanitario vinculados a la Consejería de Sanidad (la Fundación para la Formación y la Investigación de la Región de Murcia o FFIS y el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y la Universidad de Murcia o IMIB-Arrixaca).

La FFIS es una fundación sin ánimo de lucro perteneciente al Sector Público. Tiene como objeto esencial, la gestión del conocimiento, investigación y gestión de proyectos de innovación en el ámbito bio-sanitario.

El IMIB-Arrixaca se constituyó en 2011, fruto de un convenio entre la Consejería de Sanidad, el SMS, la FFIS y la Universidad de Murcia. Se crea con el fin de aumentar la investigación y generación de aplicaciones para responder a distintos retos médicos y por tanto mejorar la salud de la población. Los principales centros de IMIB-Arrixaca se ubican en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y en el Campus de Ciencias de la Salud de la Universidad de Murcia, ambos en el municipio de Murcia (El Palmar). Asimismo, integra grupos estratégicos en el Centro de Hemo-donación, la Consejería de Sanidad de la Región de Murcia, el Hospital Santa Lucía y el Campus Universitario de Espinardo. Cuenta con una serie de plataformas de apoyo transversal que facilitan las labores de investigación, como son el Animalario Libre de Patógenos, el Bio-banco, la Plataforma de Ensayos Clínicos, Genómica, Informática Biomédica, Patología, Proteómica o Sala Blanca.

En la actualidad, se está elaborando la Estrategia Regional de Investigación e Innovación Bio-sanitaria (ERIIB), en las que las enfermedades raras serán una de las líneas estratégicas prioritarias. Adicionalmente repercutirá positivamente en el campo de las enfermedades raras el abordaje en estas estrategias de la adecuada dotación y estabilización de los recursos humanos, materiales y las infraestructuras que se encuentran disponibles para la investigación bio-sanitaria en la región (órganos de coordinación, grupos de investigación, plataformas tecnológicas y de contacto entre el mundo académico, científico y la ciudadanía, etc).

En este plan, para cada una de las líneas estratégicas se han identificado líneas de investigación específica, que a su vez están en consonancia con los marcos de referencia en materia de investigación previamente citados.

Así, relacionado con el desarrollo de sistemas de información, la disponibilidad de registros poblacionales que acumulen un mayor número de casos puede facilitar el planteamiento de hipótesis de trabajo y de esa manera obtener resultados que nos ayuden a mejorar tanto los diagnósticos como los tratamientos en personas con ER. En este sentido, el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIER-RM) se configura como una base de datos o registro de base poblacional de personas afectadas por enfermedades raras, residentes en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, a partir de la integración de datos clínicos, epidemiológicos, socio-sanitarios y administrativos, y uno de cuyos objetivos es valorar la mejora de la calidad de vida de los afectados como indicador del impacto en la salud del conjunto de mejoras clínicas terapéuticas o de índole más general (servicios sociales, prestaciones en centros educativos, atención temprana, etc.).

En el ámbito de las enfermedades raras el diagnóstico precoz es fundamental ya que pueden ser enfermedades tratables, en las que un tratamiento rápido y adecuado puede ayudar a evitar su progresión y mejorar, por tanto, la calidad de vida del paciente. Además, una detección precoz de la enfermedad, si es de base genética, permite el asesoramiento genético y la posibilidad de reducir el riesgo de transmisión en la familia.

El manejo y el asesoramiento genético de pacientes afectados de ER requieren de un diagnóstico certero. Este diagnóstico de precisión, la gran mayoría de las veces se basa en un estudio molecular, ya sea del gen específico asociado a la enfermedad en cuestión, o de grupos de genes que puedan ser responsables de un determinado fenotipo. Un importante porcentaje de estas enfermedades se relacionan con múltiples genes y con múltiples mutaciones responsables de la patología, y también con otras variantes genéticas que regulan su expresión, lo que justifica la gran complejidad, desde el punto de vista tecnológico, asociada al estudio de las alteraciones moleculares responsables de las diferentes patologías.

Los avances tecnológicos en biología molecular permiten que día a día aumente la disponibilidad de estudios moleculares tendentes a lograr diagnósticos de precisión en

las diferentes patologías humanas, este diagnóstico de precisión es además la base de la medicina personalizada y esto es de especial importancia en las enfermedades raras.

En el ámbito de los tratamientos clínico-farmacológicos, la potenciación de la realización de ensayos clínico con medicamentos relacionados con las ER en la región es un factor fundamental para disponer de terapias seguras, eficaces y de calidad. Para ello, y tras la nueva regulación de ensayos clínicos, debemos establecer los medios y mecanismos precisos para hacer de nuestra Comunidad una región competitiva y que sea capaz de atraer inversión en este aspecto.

Además de las líneas de investigación orientadas a las mejoras tecnológicas en el diagnóstico y tratamiento clínico-farmacológico, se identifica en la Región la necesidad de potenciar la investigación en otros campos terapéuticos, como el de la atención temprana, para el estudio y desarrollo de nuevos abordajes o para evaluar el impacto en la salud de los menores afectados por una enfermedad rara. Se contempla en el PIER el diseño de una plataforma inter-institucional para el registro estandarizado de la información referida a las necesidades y medidas adoptadas para el abordaje integral de las personas con una enfermedad rara. En el caso de los menores, la existencia de dicha plataforma facilitaría el diseño de estudios investigación en atención temprana.

En la actualidad, en la Región de Murcia se están desarrollando, aproximadamente, 65 proyectos de investigación que tienen como objetivo la mejora en el conocimiento de los procesos de diagnóstico o tratamientos de estas enfermedades. Concretamente, se están realizando 2 Proyectos de investigación financiados por el Fondo de Investigación en Salud (FIS) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), 3 Proyectos de investigación financiados por el ISCIII con fondos no FIS, 18 Ensayos Clínicos con Medicamentos, 18 Estudios Observacionales Post-autorización, 11 Proyectos de Donaciones, 2 Estudios Observacionales no EPA, 1 Ensayo Clínico AES y 10 Estudios de Investigación no incluidos en los apartados anteriores.

Las líneas principales de investigación que se están desarrollando en los centros de nuestra Comunidad Autónoma están relacionadas con:

- Epidemiología descriptiva y analítica en el área de la historia natural de la enfermedad y de la nosología clínica: desarrollo de redes multidisciplinares,

desarrollo de los instrumentos necesarios para disponer de bases de datos compartidas, registros y estudios de cohortes.

- Caracterización de los mecanismos hereditarios, variantes genómicas, genes implicados y bases metabólicas y celulares de las enfermedades raras.
- Identificación de marcadores biológicos y perfiles metabólicos para ser utilizados con fines diagnósticos y de evaluación del progreso de la enfermedad
- Desarrollo y evaluación de nuevas pruebas diagnósticas.
- Investigación terapéutica: Determinación de nuevas dianas terapéuticas, como base a terapias farmacológicas y desarrollo de la terapia génica y celular.
- Estudios de calidad de vida, y finalmente la evaluación de terapias y tecnologías sanitarias utilizadas.

LÍNEAS ESTRATÉGICAS

EPIDEMIOLOGÍA

Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER.

Para mejorar la exhaustividad del SIER se ha de tener en cuenta que desde el 1 de Enero de 2016 la CIE-10-ES es la clasificación de referencia (más precisa y mejora adaptada al ámbito clínico) para la codificación clínica y registro de morbilidad en España (CMBD). Dado que el CMBD es el registro que aporta la mayor proporción de casos de enfermedades raras al SIER es necesario adaptar la información integrada en SIER a esta nueva clasificación.

Por otro lado, la definición actual de Enfermedad Rara supone una selección de códigos CIE consensuada, que resta especificidad a la hora de presentar los resultados del análisis del conjunto de las ER. La información contenida en el SIER es más precisa y se ajusta mejor las necesidades clínicos y de afectados. Se pretende disponer de una lista reducida más específica de ER, sin dejar de contemplar los acuerdos para la integración con el Registro Nacional.

Finalmente para mejorar la representatividad del SIER, se han identificado nuevas fuentes de información hospitalaria y extra-hospitalaria (para aquellos afectados cuyas patologías no generen ingresos por esta causa), así como otras fuentes del sector social, que aportarán una visión sobre el grado de limitación de las ER. Está prevista la incorporación automática de la información procedente de algunas fuentes y el desarrollo de formularios web para la notificación manual por parte de personal sanitario, pacientes y asociaciones.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
1.1 Adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES.	2017	2018	DGPFIAC
1.2 Desarrollar un listado propio de enfermedades raras para el SIER.	2017	2020	DGPFIAC
1.3 Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	2017	2020	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
1. Representatividad teórica de SIER.	60%	70%	80%	90%	100%
1.1 Casos validados en SIER codificados con CIE-10ES.	0%	10%	40%	70%	100%
1.2 Casos registrados en SIER codificados con listado propio.	0%	10%	40%	70%	100%
1.3 Incremento del nº de fuentes nuevas incorporadas al SIER	42	43	45	47	50

Objetivo 2: mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER.

Los procesos de carga y validación se ven enlentecidos actualmente porque el envío de información se realiza en múltiples formatos electrónicos, con diferente estructura, que requieren un proceso de normalización manual previo. Teniendo en cuenta el volumen de fuentes que SIER incorpora, la normalización del fichero original, contemplando un formato electrónico único y una estructura definida para su envío, agilizará este proceso.

Actualmente se efectúan para cada fuente estudios de rendimiento bruto antes de ser incorporadas en el SIER. Se pueden desarrollar nuevos indicadores que orienten sobre la validez de las fuentes en base al estado final de los registros aportados por cada una después de ser incorporados y ser validados manualmente. Una vez realizados estos estudios se pueden generar procesos de validación automática de las fuentes en su conjunto o de casos de enfermedades concretas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
2.1 Normalizar el envío de información de las fuentes al SIER.	2017	2020	DGPFIAC
2.2 Monitorizar el rendimiento y validez de las fuentes.	2017	2018	DGPFIAC
2.3 Desarrollar nuevos procesos de validación automática de la información.	2017	2020	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
2. Casos validados de los registrados en el SIER.	37%	40%	50%	60%	70%
2.1 Fuentes que envían información al SIER normalizada.	0%	10%	20%	40%	50%
2.2 Nº de indicadores de rendimiento y validez de las fuentes analizados en el SIER.	1	3	3	3	3
2.3 Casos incorporados al SIER que se confirman o descartan automáticamente.	2%	5%	10%	20%	30%

Objetivo 3: mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER.

En relación a las nuevas monografías que se publiquen con la evolución espacio-temporal del conjunto de las enfermedades raras registradas en la Región se propone las siguientes mejoras: incluir un apartado con indicadores de la calidad de la información recogida en el SIER, nuevos indicadores sobre la gravedad de la enfermedad (se pueden incorporar de manera automática al SIER nuevos indicadores como el grado de dependencia, y otros como la letalidad o la supervivencia podrían ser estudiados puntualmente mediante proyectos de investigación).

En base a la lista reducida de ER seleccionada o grupos de enfermedades seleccionados se propone también desarrollar informes monográficos, tratando de

mejorar la utilidad de la información generada por el SIER para los diferentes ámbitos (clínico, educativo y social).

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
3.1 Monitorizar la calidad de la información contenida en SIER.	2017	2020	DGPFIAC
3.2 Desarrollar nuevos indicadores de gravedad de la enfermedad.	2017	2020	DGPFIAC
3.3 Desarrollar informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades.	2017	2020	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
3.1 Nº de nuevos indicadores de calidad de la información contenida en SIER monitorizados.	0	3	3	3	3
3.2 Casos con grado de dependencia reconocido del total de casos valorados registrados en SIER.	ND	D	D	D	D
3.3 Nº de informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades raras publicados.	0	0	1	0	1

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 4: realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras.

Es preciso alcanzar un acuerdo sobre la definición de los tumores malignos raros (TMR) a incluir en la información epidemiológica obtenida a partir de las explotaciones del Registro de Cáncer y seleccionar una lista de códigos CIEO-3 morfológicos, topográficos, por edad, sexo y año de incidencia. De la misma manera se acordará una lista de códigos CIE-10 que contemplen la mortalidad por enfermedades raras. Se puede realizar también una evaluación específica de los indicadores de calidad de los TMR con la información recogida en el registro de cáncer.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
4.1 Establecer una definición de “Tumor Maligno Raro” en la Región de Murcia y consensuar la lista de TMR.	2017	2017	DGSP
4.2 Definir criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia y consensuar una lista.	2017	2017	DGSP
4.3 Consensuar los indicadores epidemiológicos para el análisis de los TMR y de la mortalidad por enfermedades raras (incidencia, métodos de ajuste de tasas, de estimación de la tendencia temporal, supervivencia).	2017	2017	DGSP
4.4 Elaborar informes generales periódicos de los TMR en la Región de Murcia.	2017	2020	DGSP
4.5 Elaborar informes periódicos generales de la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	2017	2020	DGSP
4.6 Elaborar un Informe específico de los tumores raros infantiles.	2019	2019	DGSP

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
4.4 Nº de informes epidemiológicos generales publicados sobre la epidemiología de los TMR en la Región de Murcia.	0	0	1	1	1
4.5 Nº de informes epidemiológicos publicados sobre la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	0	0	1	1	1
4.6 Nº de Informes específicos publicados de los tumores raros infantiles.	0	0	1	0	1

INFORMACIÓN

Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social.

Las administraciones públicas involucradas en la atención a los afectados (pacientes y familiares) desarrollarán en sus respectivas páginas web un sitio donde recopilar la información (general y específica) relacionada con las enfermedades raras y los recursos que existen a su disposición. La página web única unificará estos sitios web a través de enlaces a cada uno de ellos. Esto permitirá tener un acceso completo a la información relacionada con las ER y los recursos disponibles.

Se creará un grupo de trabajo para coordinar la información sobre ER existente en la Web, impulsar el desarrollar material informativo y recursos relacionados con las enfermedades raras en los diferentes ámbitos (sanitario, educativo, laboral y social), de manera que se eviten solapamientos y se adapten los contenidos sobre ER a las necesidades de los diferentes usuarios. El desarrollo y la actualización de los contenidos de los sitios web para ER de cada una de las administraciones públicas será responsabilidad de cada una de ellas y proporcionarán una actualización simultánea de la web única de ER. En relación a la información sobre ER las principales.

Por otro lado, en línea con la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía que coordina el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la Escuela de Salud en la Región de Murcia recogerá, a través de la “escuela de pacientes” actividades específicas para capacitar a pacientes y familiares en el manejo y cuidado de las enfermedades raras, y a través de su bloque de “promoción de la salud y prevención de la enfermedad” difundirá información sobre campañas, programas y planes relacionados medidas de prevención de la exposición a factores relacionados con la aparición de estas enfermedades, sobre todo durante las etapas preconcepcional, prenatal y de lactancia (vacunación, alimentación, tabaco, adicciones, salud ambiental, etc).

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
5.1 Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.	2017	2018	Consejerías implicadas*
5.2 Fomentar actividades relacionadas con las ER dentro de la Escuela para la Salud de la Región de Murcia.	2017	2020	SMS-FFIS
5.3 Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	2017	2018	Consejerías implicadas*

* **Consejería de sanidad:** Portal sanitario de la Consejería, SMS (Centro Tecnológico Información y Documentación Sanitaria, DGAS y Subdirección de Tecnologías de la Información…). **Consejería de Educación y Universidades**: unidad de tecnologías de la información y estadística, Área de gestión de centros educativos, DGIE y AD… **Consejería de Familia e igualdad de oportunidades. Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo**- Sección de Atención a Colectivos desfavorecidos, SEF…

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
5.1 Espacio web con información general y recursos sobre enfermedades raras en los ámbitos sanitario, educativo y social.	ND	ND	D	D	D
5.2.1 Informe anual sobre la escuela de pacientes para el manejo y cuidado de las enfermedades raras.	ND	D	D	D	D
5.2.2 Informe anual sobre la realización de actividades de promoción de la salud y prevención de las ER.	ND	D	D	D	D
5.3 Grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 6: aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía.

El grupo de trabajo formado para coordinar la información disponible para los afectados por ER procurará coordinar también las acciones de las diferentes administraciones para dar visibilidad a las enfermedades raras y aumentar el grado de sensibilización de la ciudadanía en cada uno de los ámbitos de las administraciones públicas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
6.1 Desarrollar acciones de sensibilización en cada uno de los ámbitos (sanitario, educativo, social, laboral).	2017	2018	Consejerías implicadas*
6.2 Celebrar el Día Internacional de las Personas con Discapacidad de forma conjunta (Administración y entidades del Tercer Sector) contando con la presencia de Entidades de personas con ER.	2017	2020	Consejerías implicadas*
6.3 Celebrar la Feria de las Entidades de discapacidad (incluir a Entidades de personas con ER).	2017	2020	Consejerías implicadas*
6.4 Desarrollo de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	2017	2020	Consejerías implicadas*

* Consejería de sanidad, Consejería de Educación y Universidades, Consejería de Familia e igualdad de oportunidades. Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo- Sección de Atención a Colectivos desfavorecidos.

Comentado [U12]: EXISTE UN DIA MUNDIAL DE ER 28 de febrero por que no celebrar ese en lugar del de discapacidad?

Comentado [U13]: Y ER

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
6.1 Informe anual sobre las actividades de sensibilización a la población general relacionadas con las ER en cada uno de los ámbitos (Sanitario, Educativo, Servicios Sociales, Empleo).	ND	D	D	D	D
6.2 Celebración conjunta del Día Internacional de las Personas con Discapacidad.	ND	D	D	D	D
6.3 Celebración conjunta de la Feria de las Entidades de discapacidad.	ND	D	D	D	D
6.4 Informe anual de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Comentado [U14]: Del Día Mundial de las ER

PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO

Objetivo 7: reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

En la Región se han desarrollado guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo, con información básica sobre su capacidad teratógena que está disponible dentro del aplicativo de la historia clínica de atención primaria (OMI-AP), no así en el de atención especializada (Selene). Se prevé la elaboración un capítulo con información más detallada para la realización de búsquedas pormenorizadas disponible en la biblioteca de OMI. Esta información será ampliada o actualizada cuando sea necesario, formando parte de las actividades del Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia (CFVRM).

El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), además de servicios de información sobre agentes teratógenos conocidos (SITE y SITTE), investiga posibles causas por las que se producen los defectos y malformaciones congénitas que se observan en recién nacidos. Dado que la mayoría de las alteraciones del desarrollo embrionario y fetal presentan frecuencias muy bajas, se requieren estudios que reúnan el mayor número de casos posible. Esta es una red temática, multidisciplinar y cooperativa, en la que participan médicos de hospitales de toda España, y en la que la Región ha se seguir contribuyendo.

La mayoría de las actividades preventivas y de educación para la salud dirigidas a promover estilos de vida saludable y evitar el consumo de sustancias potencialmente perjudiciales están contempladas en el PIAM, y se llevan a cabo durante el periodo previo a la concepción y en las primeras consultas de captación y seguimiento de la mujer embarazada. Existe un grado de captación de la mujer e intervención preventiva al inicio del embarazo, pero se debe potenciar el protocolo establecido para la fase pre-concepcional, dada la importancia de esta fase en la organogénesis. Las actualizaciones del PIAM, y en concreto de los protocolos de atención preconcepcional y prenatal deberán

adherirse a las campañas y programas preventivos vigentes relacionados con la salud materno-infantil.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
7.1 Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo.	2017	2020	CFVRM
7.2 Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de neonatología de la Región y a su vez integrar esta información en otros registros relacionados (SIER).	2017	2020	DGAS-SMS
7.3 Actualizar e impulsar el protocolo de Consulta Pre-concepcional del PIAM en atención primaria para potenciar la identificación de riesgos relacionados con la salud materno-infantil, y minimizarlos antes del embarazo.	2017	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
7.1.1 % Implantación de la prescripción asistida en los centros de asistencia especializada.	0%	20%	60%	80%	100%
7.1.2 Guía para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo actualizada.	ND	D	D	D	D
7.2.1 Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al ECEMC**	0	100	200	300	500
7.2.2 Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al SIER.	0	100	200	300	500
7.3 Cobertura de implantación de la consulta pre-concepcional	ND	ND	25%	50%	100%

ND=No disponible; D=Disponible; (*) incidencia registrada en ECEMC; (**) El valor esperado de malformaciones congénitas en neonatos es del 3% de los nacimientos en el año (aproximadamente 500 neonatos con malformaciones en la Región de Murcia).

Objetivo 8: mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.

Dentro de este objetivo, una primera línea de actuación estará encaminada a mejorar la identificación de las mujeres embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER y los circuitos asistenciales de derivación preferente para el diagnóstico y asesoramiento genético adecuados. El PIAM, contempla que desde la atención primaria, se valoren los riegos de enfermedades genéticas (en la gestante, su familia o su descendencia), durante los primeros controles del embarazo normal. En caso de detectarse riesgo de ER en la embarazada se ha de establecer una vía para su evaluación preferente

por la Sección de Genética Médica y por el Servicio de Obstetricia y Ginecología de referencia para el despistaje prenatal de enfermedades raras.

En segundo lugar, se plantea una línea de actuación orientada a mejorar en la Región los procesos asistenciales para el cribado de las aneuploidías mediante el test combinado del primer trimestre realizado a todas las embarazadas, contemplado igualmente en el PIAM. Se valorará además la sustitución de las técnicas invasivas como método de confirmación para la detección de aneuploidías por el estudio del ADN fetal libre en sangre materna (cf-DNA) a las gestantes con riesgos intermedios detectados en el test combinado (1/100 a 1/1.000).

Ante el diagnóstico eventual de una aneuploidía, en la etapa prenatal el PIAM contempla el asesoramiento a la pareja desde el centro que pidió la prueba, que en este caso podría realizarse por parte del ginecólogo formado previamente. En cambio, para otras anomalías estructurales o genéticas complejas se requiere establecer vías de remisión preferente de la gestante a la Sección de Genética Médica donde trabajan profesionales con experiencia en el manejo de la patología concreta, que orientará a los padres, tanto si desean continuar la gestación como si van a interrumpirla.

Actualmente, la interrupción legal del embarazo (ILE) de un feto con sospecha o diagnóstico de ER se realiza en clínicas concertadas de nuestra Región, o en otras autonomías si se trata de gestaciones tardías. Para mejorar las condiciones de seguridad sobre la salud física y mental de la madre, la dignidad del feto, y el adecuado estudio de confirmación diagnóstica, se establecerán las vías oportunas para que la ILE de un feto con sospecha o diagnóstico de ER se realice dentro de la red de asistencia pública de nuestra Región.

En la actualidad no es práctica común la confirmación genética, molecular o bioquímica de la patología en el feto afectado por una ER. Dicha confirmación es de gran interés para el asesoramiento reproductivo a la pareja y el adecuado control de calidad del diagnóstico prenatal. Para ello se establecerán cauces de coordinación de los Servicios de Pediatría, Anatomía Patológica (en el caso de los fetos muertos o abortados) de los hospitales públicos y las clínicas concertadas para las ILE con el CBGC, la Sección de Genética Médica y los Servicios de Obstetricia y Ginecología. Es recomendable además contar con la figura del anatomopatólogo especializado en dismorfología fetal en el SMS.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
8.1 Reforzar la captación precoz de embarazadas con mayor riesgo de ER y establecer protocolos de derivación preferente a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	2017	2020	DGAS-SMS
8.2 Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosomopatías en el 1er trimestre.	2017	2018	DGAS-SMS
8.3 Valorar la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado para aquellas mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	2018	2018	DGAS-SMS
8.4 Definir a través del PIAM los circuitos asistenciales para el asesoramiento a la pareja para la toma de decisiones ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	2017	2017	DGAS-SMS
8.5 Establecer las vías para posibilitar la interrupción legal de la gestación en las mejores condiciones de seguridad para la salud física y mental de la mujer embarazada de un feto con un diagnóstico prenatal de una ER dentro de la red asistencia pública regional.	2017	2020	DGAS-SMS
8.6 Posibilitar la confirmación clínica, bioquímica, metabólica, genética o patológica de los fetos diagnosticados de ER.	2017	2020	DGAS-SMS
8.7 Ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH y secuenciación masiva, y al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de ER.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
8. Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal.	20%*	25%	30%	40%	50%*
8.1 Protocolos de derivación preferente para las embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	ND	D	D	D	D
8.2 Actualización y normalización en el PIAM de los procedimientos del cribado de aneuploidías realizados en el 1er trimestre en los hospitales.	ND	ND	D	D	D
8.3 Informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a las mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	ND	ND	D	D	D
8.4 Informe que contemple los circuitos asistenciales propuestos para el asesoramiento a la pareja ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	ND	D	D	D	D

8.5 ILE anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER**.	0%	25%	50%	75%	100%
8.6 % de fetos muertos con diagnóstico de ER estudiados para confirmación	0%	25%	50%	75%	100%
8.7 Test genéticos con aCGH y secuenciación masiva, y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC	0%	33%	66%	100%	100%

* Acta Obstet Gynecol Scand. 2017 Feb;96(2):176-182 **Valor esperado anual = 100 Interrupciones por "riesgo de graves anomalías en el feto" o "anomalías fetales incompatibles con la vida o enfermedad extremadamente grave e incurable". Fuente: Interrupciones Voluntarias del Embarazo. Centro Regional de Estadística de la Región de Murcia.

Objetivo 9: mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras.

El PIAM contempla entre sus actividades informar a las parejas sobre el PCN y los procedimientos a seguir para su realización en las sesiones de Educación Maternal. También, si el cribado no ha sido realizado antes del alta hospitalaria, contempla la toma de muestras en las actividades de atención al puerperio, debiéndose potenciar la re-captación de recién nacidos sin cribado desde atención primaria en esta fase para mejorar su cobertura global.

El CBGC participa en el Sistema de Información sobre Cribado Neonatal aprobado por el grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública que permite, a nivel autonómico y estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación del programa de detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas como garantía de la calidad del cribado. Se monitorizan indicadores para algunas de las actividades del proceso, con estándares establecidos, constituyendo el plan de mejora continua de la calidad de dicho laboratorio. Fruto de esta monitorización se considera necesario mejorar la toma y transporte de muestras en general, y de segundas muestras en particular, ya que todos los programas de cribado neonatal contemplan esta segunda extracción debido a distintas causas (muestras no válidas, RN transfundidos, RN. pre-término, RN con valores positivos en primera muestra). Se requiere una acción coordinada entre los centros de salud, servicios hospitalarios y el CBGC, que será establecida y difundida entre los implicados.

En dicho laboratorio se detectan las enfermedades del PCN contempladas en la normativa, y adicionalmente otras incluidas en su cartera de servicios, siendo el objetivo seguir

ampliando el número de enfermedades dentro del cribado, cumpliendo los criterios de evaluación del mismo.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
9.1 Asegurar a través del PIAM la adecuada información a las mujeres embarazadas y a sus parejas acerca del Programa de Detección Precoz y sus procedimientos.	2017	2020	DGAS-SMS
9.2 Mejorar la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en la plantas de maternidad y de segundas muestras en los centros de salud.	2017	2020	DGAS-SMS
9.3 Ampliar en la región el número de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales).	2018	2018	DGAS-SMS CBGC-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
9.2.1 Muestras no validas*	3,3%	<2%	1,5%	<1%	<0,5%
9.2.2 Muestras recibidas en el laboratorios antes de los 4 días de la extracción*	95%	>95%	>99%	>99%	>99%
9.2.3 Resultados de segundas muestras antes de los 20 días de edad del recién nacido*	21%	>95%	>96%	>97%	>99%
9.3 Inclusión de técnicas para el diagnóstico de la Hiperplasia Adrenal Congénita y las enfermedades Lisosomales en el PCN	0%	50%	100%	100%	100%

* Indicadores establecidos por el MSSSI en el documento "Objetivos y requisitos de calidad del PCN de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS" con fecha 22/11/2013.

Objetivo 10: mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético.

El CBGC es un laboratorio de diagnóstico genético registrado como Centro de Diagnóstico Sanitario (U.74 Bioquímica Clínica,U.78 Genética) en el Registro de Recursos Sanitarios Regionales de la Comunidad Autónoma y adicionalmente está acreditado por la ENAC desde el año 2014 para algunos ensayos, pretendiéndose ampliar a todos los ensayos realizados en el CBGC.

Las enfermedades genéticas que actualmente se abordan en el CBGC están contempladas en su cartera de servicios que puede consultarse a través de la web de murciasalud. El objetivo es ir actualizando dicha cartera de acuerdo a la creciente demanda de diagnósticos

genéticos y ampliar la oferta de nuevas tecnologías (como Array-CGH y NGS de secuenciación masiva) para un diagnóstico más rápido y eficiente de las ER.

Dado que la mayoría de las ER son de origen genético es preciso ofrecer una respuesta integral, coordinada, equitativa, de alta calidad y sostenible, a los desafíos que supone el desarrollo de la genética y sus aplicaciones en el ámbito de la atención sanitaria pública de la Región. Para ello se desarrollará e implementará un Plan de Genética que aborde la coordinación e integración de los recursos de diagnóstico y asesoramiento genético, de diagnóstico prenatal, los estudios de la variabilidad genética y la implicación de ellos en la respuesta al tratamiento farmacológico, base de la medicina personalizada o de precisión. En el mismo, y con el fin de garantizar una respuesta de alta calidad, según establece la normativa vigente, se deberá abordar la acreditación de centros y servicios (públicos y privados) que realicen análisis genéticos y actividades de asesoramiento genético con fines sanitarios.

Por último, la mejora del proceso diagnóstico de las ER no sólo hace referencia a la calidad de los servicios prestados sino también al tiempo de espera para obtener un diagnóstico, siendo este un aspecto reiteradamente mencionado por afectados y familiares. Se citan en este plan diversas áreas de actuación para detectar y diagnosticar los más tempranamente posible las ER (líneas de atención sanitaria y recursos terapéuticos), pero no se dispone en la actualidad de información detallada sobre el tiempo medio de diagnóstico en la Región, siendo esto el punto de partida para valorar el impacto de dichas actuaciones. Desde el ámbito sanitario se realizará un estudio para conocer este parámetro y establecer los mecanismos que permitan su monitorización sistemática con el fin de establecer el impacto de las medidas propuestas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
10.1 Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos que se realizan en el CBGC.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS
10.2 Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS
10.3 Identificar los laboratorios de análisis genéticos y servicios de genética médica y asesoramiento genético con actividad en la Región	2017	2017	DGAS-SMS DGPIFAC
10.4 Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia.	2017	2017	SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
10.1 Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC.	36%	50%	60%	80%	100%
10.2 Análisis genéticos para diagnóstico de ER solicitados por facultativos del SMS incluidos en cartera del CBGG.	ND	20%	40%	60%	80%
10.3 Informe sobre laboratorios de análisis genéticos y servicios de genética médica y asesoramiento genético identificados y autorizados en la Región.	ND	D	D	D	D
10.4 Plan de Genética de la Región de Murcia.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 11: mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria.

El desarrollo del Programa de Atención al Niño y Adolescente en atención primaria se muestra como una oportunidad para la detección precoz de ER, dado su elevado grado de implantación y la variedad de exploraciones para la detección precoz de alteraciones de desarrollo normal del niño, que pueden constituir signos de alarma de alguna enfermedad rara. Por ello, resulta de interés revisar, actualizar y reforzar algunas intervenciones con la finalidad de incrementar su eficiencia en la detección de enfermedades raras, así como el desarrollo de herramientas en la historia clínica electrónica (OMI-AP y Selene) que faciliten la identificación de tales signos de alarma.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
11.1 Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de ER en el niño.	2017	2020	DGSP DGAS-SMS SDGTI-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
11.1 Incremento del nº de diagnósticos de ER en niños derivados desde atención primaria	ND	5%	10%	20%	25%

ND: No disponible

ATENCIÓN SANITARIA

Objetivo 12: garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.

Dada la baja prevalencia de las ER es preciso crear una red asistencial que permita canalizar la información y orientar en cualquier situación a todos los sanitarios implicados. Los profesionales sanitarios de los centros de atención primaria necesitan herramientas para facilitar la sospecha de las enfermedades raras en su medio y mejorar la coordinación con la atención hospitalaria. Para este fin se propone desarrollar algoritmos para la identificación de casos sospechosos desde AP y los servicios de urgencias, elaborar un protocolo guía genérico sobre el manejo de estas sospechas (para su valoración inicial y derivación a especializada) disponible en todos los niveles asistenciales y protocolos específicos para el manejo integral de algunas ER o grupos de ellas. El acceso a estas herramientas desde OMI-AP y en SELENE facilitará esta labor al profesional desde las puertas de urgencias o las consultas de AP y especializada.

Un paciente con una sospecha de enfermedad rara detectada en cualquier punto de la red asistencial o fuera de ella debe ser derivado para ser atendido inicialmente en la unidad de experiencia correspondiente especializada en el tratamiento y seguimiento clínico de estos pacientes. Estas unidades realizarán la confirmación diagnóstica, definirán las estrategias terapéuticas y de seguimiento y servirán de consultoras para los profesionales sanitarios que habitualmente atienden a estas personas. Los cauces de derivación a estas unidades deben ser ágiles, estar claramente definidos y a disponibilidad de los profesionales sanitarios en general, pero especialmente en los centros de atención primaria, y servicios de urgencias, ya que suelen ser la principal vía de acceso al sistema.

La coordinación entre atención primaria y especializada debe facilitarse también con la formación de equipos interdisciplinares que dispongan de espacios y herramientas para trabajar de forma conjunta. Su objetivo será el de minimizar el número de visitas al hospital o centros de especialidades sincronizando las citas para las diferentes

especialidades médicas, organizando visitas conjuntas con todos los facultativos implicados, y derivando el mayor número de actuaciones sanitarias a los centros asistenciales más cercanos al domicilio.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
12.1 Estudiar el tiempo medio de diagnóstico de las ER y determinar mecanismos para monitorizarlo y reducirlo.	2017	2020	SMS
12.2 Implantar en OMI algoritmos de sospecha en AP.	2017	2019	DGAS-SMS
12.3 Establecer y difundir un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico orientando su valoración inicial.	2017	2019	DGAS-SMS
12.4 Establecer protocolos específicos para ER orientando su atención y derivación a la unidad de experiencia correspondiente.	2017	2020	DGAS-SMS
12.5 Crear consultas interdisciplinares (valoración del paciente por los distintos especialistas implicados en su patología el mismo día).	2017	2018	DGAS-SMS
12.6 Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de HCE de todos los niveles asistenciales.	2017	2019	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
12.1.1 Estudio para determinar el tiempo medio de diagnóstico de las ER en la Región de Murcia.	ND	D	D	D	D
12.1.2 Reducción del tiempo medio de acceso a atención especializada (unidades con experiencia en el manejo) tras la sospecha de una ER.	ND	10%	20%	30%	50%
12.2 Implantación en OMI de algoritmos de sospecha de casos de ER en los centros de AP.	ND	30%	60%	100%	100%
12.3 Profesionales que han recibido la sesión de difusión del protocolo guía ER genérico.	ND	50%	75%	100%	100%
12.4 Nº de protocolos específicos de ER.	ND	3	5	9	15
12.5 Nº de visitas en las consultas/paciente con ER y año.	20	16	12	10	8
12.6 Campos visibles de ER en cada aplicativo (obligatorios y críticos o alertas proactivas).	ND	30%	60%	100%	100%

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 13: establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.

Se hace necesaria la existencia de una estructura organizada y bien identificada por los profesionales a la que recurrir como guía en la atención a un paciente con ER. Este modelo se fundamenta en varios elementos entre los que destaca el que la atención primaria sea la referencia para el paciente y sus familiares, con protagonismo en la sospecha y seguimiento de las ER. La atención especializada será impartida en el área de salud del paciente y coordinada por los Servicios de Admisión de las áreas implicadas (la de referencia regional y la del paciente). Los Servicios de Admisión asumen la coordinación de las prestaciones asistenciales para cada afectado con el apoyo de los gestores de casos integrados en dichos servicios.

Será necesario establecer una unidad coordinadora de referencia regional para la confirmación diagnóstica, asesoramiento genético, seguimiento, tratamiento y coordinación, de las ER en su conjunto y de los casos sin diagnóstico en particular. Actualmente estas funciones son desarrolladas principalmente por la Sección de Genética Médica y Dismorfología y el CBGC.

Comentado [U15]: Con implicación y representatitvidad de los pacientes

Los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (*CSUR*) y las unidades de referencia regionales asumirán el abordaje de determinadas ER (aunque no exclusivas de ellas), que se conformarán tomando como base las unidades de experiencia ya existentes y ampliándolas según las necesidades.

Líneas de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
13.1 Definir una unidad coordinadora de referencia para las ER	2017	2017	DGAS-SMS
13.2 Definir las unidades de referencia regionales específicas de ER.	2017	2020	DGAS-SMS
13.3 Facilitar la creación de CSUR regionales y su participación en las redes internacionales de ER.	2017	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
13.1 Constitución de una unidad coordinadora de referencia para las ER.	ND	D	D	D	D
13.2 Nº de unidades de referencia regional específicas de ER.	3	5	10	15	15
13.3 Nº de CSUR de nuestra Región integrados en una red europea (ERN).	0	1	2	3	4

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 14: asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.

Para el abordaje de las enfermedades raras, dado su alto nivel de complejidad y su carácter generalmente crónico se propone crear la figura del "gestor de casos" que, sin tener un carácter exclusivo para las enfermedades raras, puede asumir la coordinación la actividad sanitaria de todas las disciplinas que impliquen la asistencia de la persona afectada, y el apoyo en la gestión de casos complejos de personas afectadas por una ER. Esta figura trabajará en el seno de los Servicios de Admisión de cada área de salud. Formará parte de una red regional de gestores de casos válida para el seguimiento integral de otras enfermedades además de ER.

Entre las actividades a realizar por el gestor de casos se encuentran: facilitar la continuidad asistencial; coordinar citas, interconsultas y traslados buscando minimizar los desplazamientos de pacientes y familiares; movilizar los recursos necesarios para facilitar la intervención de los diferentes profesionales y servicios; proporcionar información acerca de profesionales de referencia, asociaciones de pacientes, etc.

Además se llevarán a cabo consultas de transición interdisciplinares para adolescentes con ER y sesiones conjuntas médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos. Dichas consultas de transición mejorarán la coordinación entre los profesionales sanitarios y contribuirá a minimizar el grado de preocupación de pacientes y familiares.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
14.1 Implantar un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar.	2017	2019	DGAS-SMS
14.2 Implantar las consultas de transición para pacientes con ER trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y adultos.	2017	2020	DGAS-SMS Direcciones médicas
14.3 Sesiones médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos sobre casos de la consulta de transición.	2017	2020	DGAS-SMS Direcciones médicas

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
14.1 Áreas de salud con un profesional de enfermería que desarrolla la gestión de casos.	1	2	5	9	9
14.2 Cobertura de Unidades de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.	5%	10%	50%	70%	100%
14.3 Cobertura de sesiones médico-quirúrgicas de transición en ER.	5%	10%	50%	70%	100%

Objetivo 15: Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.

La atención sanitaria integral, además contemplar los servicios de atención primaria y hospitalaria, mejorarlos y potenciar su coordinación, supone ampliar las actuaciones con otros dispositivos existentes en el propio sistema que abordan la salud de los afectados y sus familiares desde otras perspectivas, como son los dispositivos de salud mental y de cuidados paliativos.

Así, para favorecer y/o mejorar el acceso equitativo de las personas afectadas por enfermedades raras y sus cuidadores a una atención en materia de salud mental adecuada, de calidad y adaptada a sus necesidades se consideran prioritarias las ciertas actuaciones en la Región.

De igual manera, se deberá garantizar también el acceso a los cuidados paliativos de todos los afectados por una ER, incluyendo los cuidados paliativos pediátricos, desde cualquier nivel de la red asistencial sanitaria. Éstos se ofrecerán de forma preferente en régimen de hospitalización domiciliaria, evitando así los largos periodos de

hospitalización que sufren estos pacientes. Se podrán ofrecer en régimen de hospitalización institucional, siendo las unidades de paliativos las más indicadas para asegurar la adecuada atención interprofesional y la continuidad asistencial.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
15.1 Elaborar protocolos de coordinación de la Salud Mental Infanto-Juvenil con la Sección de Genética Médica, la Unidad de Hospitalización de Corta Estancia y el Centro de Salud Mental en el caso de pacientes con ER.	2017	2017	DGAS-SMS
15.2 Mejorar el Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años.	2017	2017	DGAS-SMS
15.3 Crear grupos psicoeducativos de entrenamiento de padres en los Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil.	2017	2020	DGAS-SMS
15.4 Establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER.	2017	2018	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
15.1 Protocolo de interconsultas entre el Programa de salud mental Infanto-Juvenil y Sección de Genética Médica del hospital de referencia de ER existente y difundido.	ND	D	D	D	D
15.2 Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años existente y difundido.	ND	D	D	D	D
15.3 Nº padres integrados en grupos psicoeducativos de ER.	ND	20	30	40	50
15.4 Cobertura de servicios de cuidados paliativos en ER.	80%	90%	100%	100%	100%

ND: no disponible; D: Disponible

RECURSOS TERAPÉUTICOS

Objetivo 16: desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud (MERS).

Para conocer la efectividad de los tratamientos para ER en la práctica clínica habitual y garantizar el acceso equitativo a los tratamientos complejos con medicamentos, se requiere desarrollar un programa regional de autorización, seguimiento y evaluación con medicamentos que se cataloguen como sujetos a evaluación de resultados (MERS). El desarrollo de este programa, ha de articularse a través de un grupo de trabajo específico de la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) y deberá garantizar el acceso en las mismas condiciones allí donde sea atendido el paciente, asegurando la homogeneidad de criterios clínicos a tener en cuenta para el inicio de tratamientos, su renovación y finalización, así como el asesoramiento a la Comisión Permanente sobre la autorización de inicios y renovaciones de tratamientos con medicamentos para ER.

Comentado [U16]: Incorporar representación de los pacientes en la comisión

Para la evaluación de los resultados sobre la salud de estas terapias, dada la baja frecuencia de las ER, el diseño de estudios ad hoc de efectividad y eficiencia es complejo y costoso. Por tanto, se precisa contar con registros de cobertura poblacional, implantados en las plataformas asistenciales habituales que permitan medir el impacto en la salud de los afectados.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
16.1 Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.	2017	2020	Consejería de Sanidad, SMS, CRFT
16.2 Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.	2017	2017	CRFT
16.3 Desarrollar una plataforma informática para la obtención y registro de datos clínicos necesarios para evaluar los resultados de los tratamientos con MERS, integrada en los sistemas de información del SMS.	2017	2017	DGAS-SMS SGTI-SMS

16.4 Elaborar formularios en la historia clínica informatizada de Selene, para registro de datos clínicos y emisión de informe de inicio y de renovaciones de los medicamentos que la CRFT catalogue como MERS.	2017	2017	CRFT DGAS-SMS SGTI-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
16.1 Nº Medicamentos incluidos en Resoluciones MERS.	0	10	15	20	25
16.2 Creación del grupo de trabajo ER para uso de MERS en la CRFT.	ND	D	D	D	D
16.3-16.4 Módulo informático integrado con sistemas de información del SMS para registro de datos clínicos y evaluación de resultados de MERS.	ND	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 17: facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.

Para el análisis de las necesidades, procedimientos y ayudas disponibles para los productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura y dispositivos médicos deberá constituirse un grupo de trabajo interdisciplinar con experiencia en la atención a pacientes con ER y personal de la Unidad de Aprovisionamiento Integral. Dicho grupo elaborará propuestas para la mejora continua de la situación de los pacientes afectados por ER, y por extensión de otros colectivos que se puedan ver beneficiados.

Comentado [U17]: Incorporar representación de los pacientes

También se continuará con la línea de trabajo iniciada por el Comité de Dietas del SMS para valorar patologías de especial seguimiento en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales esenciales para sus necesidades terapéuticas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
17.1 Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.	2017	2020	DGAS-SMS
17.2 Elaborar un informe que recoja el análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.	2018	2020	DGAS-SMS
17.3 Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento.	Iniciado	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
17.1 Constitución del Grupo de Trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER	ND	ND	D	D	D
17.2 Emisión de un informe sobre análisis de necesidades en ER relacionado con productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, productos dietéticos y dispositivos médicos	ND	ND	ND	ND	D
17.3 Resolución anual del Director Gerente del SMS en relación a las ayudas a la adquisición de productos nutricionales de difícil acceso en patologías de especial seguimiento	D	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 18: fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
18.1 Crear un mapa de recursos de terapias avanzadas disponibles en la Región de Murcia y sus aplicaciones en enfermedades raras, así como las modalidades de acceso.	2017	2020	DGAS-SMS DGPFIAC
18.2 Incrementar los enlaces de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	2017	2020	DGAS-SMS DGPFIAC
18.3 Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.	2017	2020	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
18.1 Mapa de recursos de terapias avanzadas para ER en la Región y modalidades de acceso disponible.	ND	ND	D	D	D
18.2 Nº de acuerdos de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y con bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	ND	1	1	2	2
18.3.1 Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico desarrollados.	11	15	20	25	30
18.3.2 Nº de desarrollos normativos autonómicos relacionados con el uso de terapias avanzadas.	ND	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana.

Para conseguir las metas planteadas de universalidad y gratuidad en la atención temprana en la Región de Murcia a lo largo del periodo de vigencia del PIER se promoverá la aplicación de una normativa regional, indispensable para garantizar los derechos de los potenciales usuarios.

Para ello, será preciso definir la Red Regional de Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT), concretando sus líneas de actuación y prestando un especial énfasis a la mejora de la cobertura sectorial de los centros, a los procesos de acreditación y al desarrollo de una cartera de servicios amplia. En base a los centros y recursos existentes se diseñará un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados ampliado, que permita proporcionar AT a los niños con ER, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER por parte de algunos de ellos, cuando así se determine y reconozca. La cartera de servicios común deberá ser lo suficientemente amplia como para permitir que los servicios de atención, que no se correspondan con tratamientos específicos directos, puedan ser cubiertos de manera gratuita por dichos CDIAT (ej.: apoyo familiar, trabajo con hermanos, intervención en entornos externos al CDIAT, terapias especiales, aplicación de los nuevos avances que se vayan produciendo, etc.).

Por otra parte, una vez que la familia o los profesionales sospechan riesgos o alteraciones del desarrollo, en estrecha colaboración con los diferentes servicios de pediatría, que normalmente hacen la derivación, la valoración de la necesidad de atención temprana en los niños con ER se suele realizar, sobre todo, por parte de los EOEP de AT y de Sector, en sus ámbitos de competencia. También es posible que dicha valoración se efectúe desde los CDIAT, ya que actualmente desarrollan labores en este sentido. En cualquier caso, parece necesario potenciar el desarrollo de servicios de valoración de la necesidad de AT, y establecer procedimientos ágiles de coordinación entre los servicios implicados en las diferentes fases (sospecha, valoración, implantación de medidas). Para ello, es necesario disponer de profesionales formados en los nuevos procedimientos, y desarrollar herramientas para la comunicación entre profesionales y la gestión multidisciplinar, con el objetivo de aprovechar las sinergias con otras administraciones en el ámbito de la AT.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
19.1 Publicar la normativa regional de la atención temprana.	2017	2017	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
19.2 Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla.	2017	2017	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
19.3 Implementar y desarrollar una cartera de servicios amplia y abierta por parte de los CDIAT.	2017	2018	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
19.4 Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de AT y de certificación de dicha necesidad, de manera sectorizada, que cubran adecuadamente todo el territorio.	2017	2020	Consejerías de: Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
19.1 Publicación de la normativa regional reguladora de la atención temprana	ND	D	D	D	D
19.2 Estudio de viabilidad para asignar a los CDIAT sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER	ND	D	D	D	D
19.3 Cartera de Servicios para los CDIAT ampliada	ND	ND	D	D	D
19.4 Nº de Servicios Valoración AT operativos en la Región	4	7	10	10	10

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 20: acelerar la implantación de medidas de atención temprana.

Muchas ER se manifiestan desde el nacimiento, teniendo, por tanto, las unidades neonatológicas y pediátricas del hospital un papel relevante en la detección temprana de estos problemas y una posición privilegiada para su confirmación, por su relación directa con las unidades de neuro-pediatría y de genética.

En los programas piloto de atención temprana hospitalaria desarrollados en la Región se ha aprovechado este primer contacto con el sistema para prestar atención especializada desde los primeros momentos. Así, los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica de Atención Temprana (EOEP-AT) que desarrollan programas en el hospital se coordinan con estos y otros servicios hospitalarios para facilitar una valoración precoz de las alteraciones o riesgos para el desarrollo asociados a algunas ER, observar la evolución durante su hospitalización y proponer las medidas a adoptar, sobre todo, tras el alta hospitalaria. Entre las actuaciones que se perciben como más urgentes para aplicar en los programas que se pongan en marcha en los hospitales están, además de las anteriores, el apoyo a las familias para una mejor y más temprana aceptación, conocimiento y colaboración con el problema del menor, ya que esto es esencial para mejorar la atención a los niños con ER. Previo al alta hospitalaria pueden emitirse informes con la valoración realizada y con las medidas recomendadas. Se tratará de acelerar al máximo los procesos de intervención directa y/o tratamiento, procurando los EOEP y la Dirección General de Personas con Discapacidad, (encargados de la valoración y la asignación de CDIAT de referencia respectivamente)

de reducir al máximo los tiempos del protocolo de derivación de casos vigente en ese momento.

Se debería propiciar, por tanto, el desarrollo de un marco que regule o una vía mediante la que se puedan concretar estos programas de AT hospitalaria. A partir del mismo, cuando el/los EOEP de un sector educativo, en su caso, y el hospital del área de salud lo consideren necesario y lo acuerden, podrán desarrollar estos acuerdos de colaboración mutua, con los contenidos y objetivos que convengan, trasladándolo a sus respectivas administraciones. Para la concreción y el desarrollo del programa deberán detallarse, especialmente, los recursos personales y materiales a aportar por las dos administraciones, y los tiempos y duración de dichos programas.

Por otra parte, para favorecer el adelanto de medidas de AT a niños con ER, además de la intervención directa y sistematizada dirigida al niño prestada en centros especializados (CDIAT), la escuela infantil puede ser un instrumento muy útil para una AT inclusiva. Estos centros disponen de una serie de herramientas relevantes para el desarrollo de cualquier niño, incluido el que presenta una ER: un entorno normalizado de interacciones con iguales y adultos no familiares; una estructura y organización física y material (espacio físico, materiales, personales,…) segura y profesionalizada; una secuencia de pautas y rutinas estable; una estimulación general en un contexto natural, grupal, motivador y lúdico; y, un medio favorecedor para la adquisición de habilidades de independencia y autonomía personal. Con algunas escuelas infantiles colaboran, por parte de la administración educativa, los EOEP de atención temprana especializada, que orientan sobre la puesta en marcha medidas potenciadoras del desarrollo temprano.

Para que todos los centros educativos de la región puedan recibir apoyo, que permita, además, coordinar las intervenciones que los niños y sus familias puedan recibir en un CDIAT, es necesario ampliar el ámbito de actuación de los EOEP de AT a todos los sectores educativos. Y, dado que se pueden potenciar, directa e indirectamente, los resultados de las medidas de la atención temprana con la escolarización y la integración educativa de los niños con necesidades especiales, sobre todo en el tramo de 0-3 años, parece indispensable que se promuevan medidas activas para favorecer el aumento de la actual red regional de escuelas infantiles públicas, sin menoscabo de las que pueda desarrollar la iniciativa privada. Ello propiciaría un aumento del número de plazas

disponibles y accesibles para aquellas familias con hijos con ER con necesidades especiales, incluidas las que dispongan de menos recursos.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
20.1 Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria, así como la coordinación precisa con otros servicios del sector.	2017	2017	Consejerías de Sanidad, Educación y Universidades y Familia e Igualdad de Oportunidades,
20.2 Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos	2017	2018	Consejería de Educación y Universidades
20.3 Aumentar la red regional de escuelas infantiles públicas y el número de plazas disponibles para alumnos con necesidades especiales, incluidas las asociadas a ER.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades, Ayuntamientos

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
20.1 Nº de servicios hospitalarios que desarrollan programas de atención temprana hospitalaria regulados.	0	1	3	3	3
20.2 Cobertura geográfica de la red regional de EOEP de AT.	50%	80%	100%	100%	100%
20.3 % de niños menores de 3 años con necesidades especiales escolarizados en escuelas infantiles públicas.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.

Dada la cronicidad, la afectación multi-sistémica y complejidad de la mayoría de las ER, se precisa garantizar la oferta de tratamientos rehabilitadores completos y especializados desde el SMS y en todas las áreas de salud. Para ello se propone atender las enfermedades raras que afecten a un mayor número de personas en consultas específicas ubicadas en las áreas de salud y las enfermedades raras que afecten a un pequeño número de personas en la Región desde una consulta de referencia a nivel regional, que a su vez realizará una labor de coordinación general

para la RHB de las ER en la Región en colaboración con otras figuras de coordinación como el gestor de casos del área.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
21.1 Apertura de una consulta específica de RHB para ER frecuentes en cada Área de Salud.	2017	2020	DGAS-SMS
21.2 Apertura de una consulta específica de RHB para ER infrecuentes, de Referencia Regional.	2018	2018	DGAS-SMS
21.3 Potenciar los servicios de rehabilitación de los hospitales para que puedan atender a personas con ER.	2017	2018	DGAS-SMS
21.4 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER mayores de 6 años de edad.	2017	2020	DGAS-SMS IMAS
21.5 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de Rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados menores de 6 años con una ER que requiera este abordaje.	2017	2020	DGAS-SMS DGIE y AD-Consejería de Educación y Universidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
21.1. Cobertura Regional del tratamiento rehabilitador en los pacientes con las ER más frecuentes que lo precisen (consultas en áreas de salud).	0	2	5	7	9
21.2 Disponibilidad de una consulta de RHB especializada para las ER más infrecuentes o de mayor complejidad.	ND	ND	D	D	D
21.4 Nº de actividades de coordinación (por paciente y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER > 6 años de edad.	0	1	1	1	1
21.5 Nº de actividades de coordinación realizadas (por niño y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los profesionales de atención temprana en niños con ER hospitalizados < 6 años.	0	1	1	1	1

ND: No Disponible; D: Disponible

EDUCACIÓN

Objetivo 22: informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.

La meta final de este objetivo es la de acercar la problemática de las ER al contexto educativo y lograr la inclusión de los menores con ER durante la etapa escolar y su normalización social. La comunidad educativa constituye un factor clave para la incorporación de nuevos conocimientos, y el replanteamiento de creencias y miedos. Es por tanto un elemento amplificador en los procesos de cambio social.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
22.1 Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.	2017	2020	DGIE y AD
22.2 Crear un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	2017	2020	DGIE y AD
22.3 Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGIE y AD
22.4 Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones.	2017	2020	DGIE y AD Federaciones y asociaciones
22.5 Incluir en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial de los centros educativos, la lucha contra el estigma y exclusión del menor con ER	2017	2020	DGIE y AD DGCE y FP

Comentado [U18]: Y del movimiento asociativo

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
22.1 Informe anual sobre la difusión de recursos en los centros educativos relativos a las ER.	ND	D	D	D	D
22.2. Foro permanente y activo de profesionales del ámbito educativo sobre buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	ND	D	D	D	D

22.3 Centros que atienden alumnado con una ER* que participan en redes vinculadas con la atención educativa a ER.	ND	25%	50%	75%	100%
22.4 Centros educativos de la Región que atienden alumnado con una ER* en los que se han realizado campañas informativas y de sensibilización sobre ER en cada curso escolar.	ND	25%	50%	75%	100%
22.5 Centros escolares que incluyen en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial la lucha contra el estigma y la exclusión social del menor con ER.	ND	25%	50%	75%	100%

*Pendiente de obtener información en Plumier sobre centros que atienden a niños con ER
ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 23: mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitariosde los alumnos con enfermedades raras.

Actualmente la información sobre las necesidades sanitarias, recursos sociales de los que dispone el niño afectado por una ER, etc. es suministrada al centro educativo principalmente por las propias familias, pudiendo mejorarse el papel colaborador entre las administraciones implicadas en su cuidado y atención. Existen recursos suficientes para que las administraciones asuman un rol más proactivo, pero se requiere un mejor aprovechamiento de los mismos y una mayor coordinación entre ellas. Potenciar la creación de equipos de ayuda desde el ámbito sanitario y social, que ofrezcan su asistencia a los centros educativos donde hay alumnos con alguna ER, y mejorar la relación del centro educativo con las familias, estableciendo redes de colaboración con ellas y otros agentes, son necesidades básicas identificadas que mejorarán el nivel de conocimiento y comprensión de las ER en los equipos docentes.

La integración de esta información en Plumier XXI permitirá por un lado contemplar las necesidades específicas de cada alumno en el centro educativo y por otro planificar los recursos necesarios en los diferentes sectores de la Región. Esta información se incluiría en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, con la finalidad de disponer de un registro centralizado, detallado y actualizado; tanto del alumnado menor de tres años como del escolarizado en enseñanzas no universitarias.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
23.1 Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades
23.2 Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades
23.3 Mejorar el registro de la información socio-sanitaria relevante de cada alumno con una ER en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	2017	2020	DGIE y AD-Cons. Educación y Universidades DGPI-Cons. Hacienda y Administración Pública
23.4 Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	2017	2020	DGIE y AD-Consejería de Educación y Universidades
23.5 Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	2017	2020	DGIE y AD-Consejería de Educación y Universidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
23.1 Centros con alumnos con ER que han sido atendidos por equipos de soporte del ámbito sanitario y social.	ND	25%	50%	75%	100%
23.2. Centros con alumnos con ER que han desarrollado sesiones trans-disciplinares de presentación de casos.	ND	25%	50%	75%	100%
23.3 Alumnos con una ER con la información socio-sanitaria relevante en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	ND	25%	50%	75%	100%
23.4 Elaboración anual de un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	ND	D	D	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 24: determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.

Tras la escolarización de un niño con una ER se debería realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, para su orientación y seguimiento con el fin de garantizar un tratamiento integral, así como una adecuada respuesta educativa. En el caso de los niños menores de tres años, escolarizados o no, se deberá garantizar siempre que la evaluación sea realizada por los Equipos de Atención Temprana.

Por otro lado la incorporación en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación, de programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras facilitará el asesoramiento a profesionales, alumnado y sus familias.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
24.1 Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.	2017	2020	DGIE y AD
24.2 Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con ER.	2017	2020	DGIE y AD
24.3 Incorporar en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación de Sector, programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGIE y AD

Comentado [U19]: Protocolos específicos de atención al alumnado con enfermedades raras.

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
24.1 Primeras evaluaciones realizadas en niños con ER menores de 3 años.	ND	25%	50%	75%	100%
24.2 Nº de nuevos protocolos de coordinación de las actuaciones educativas y sanitarias para la detección e intervención temprana en ER.	ND	ND	1	1	1
24.3 EOEP de sector que incorporan programas específicos para evaluación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras en sus Planes de Actuación General.	ND	25%	50%	75%	100%

ND: No Disponible

Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.

Para que los alumnos con una ER puedan alcanzar el máximo desarrollo posible de sus capacidades personales y los objetivos establecidos con carácter general para todo el alumnado se necesita desarrollar normativa específica para ellos, que tenga en cuenta, entre otros aspectos, la consideración de este alumnado como alumno con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, la flexibilización de su escolarización (permanecer en un curso más tiempo del legislado, horarios flexibles, etc.), el establecimiento de itinerarios educativos que garanticen la continuidad educativa y la adecuada inserción a la vida laboral y adulta, la planificación del ocio y tiempo libre así como los deportes adaptados; y, en su caso, destinatarios de los planes de trabajo individualizado (PTI). Sus destinatarios son todos los alumnos con necesidades específicas de apoyo educativo (ACNEAE). Los PTI deben contener, al menos, el informe del equipo docente y las adecuaciones o adaptaciones curriculares individuales de las diferentes áreas. El informe del equipo docente incluye los datos personales del alumno, su historia escolar, la información relevante del informe psicopedagógico o, en su caso, pedagógico del alumno; las conclusiones sobre las capacidades, el nivel de competencia curricular en cada área, las necesidades individuales, así como las medidas ordinarias y específicas propuestas; la colaboración con la familia y cualquier otra información relevante. El desarrollo de esta normativa deberá acompañarse de una valoración previa de los recursos humanos y materiales necesarios para dar un óptimo cumplimiento a la misma.

Una atención educativa adaptada también ha de incluir una revisión, y en su caso, inversión en instalaciones y equipamientos de los propios centros escolares que mejore, entre otras cosas, la accesibilidad a los centros (p. ej. la eliminación de berreras arquitectónicas), y algunos servicios como los de comedor y transporte escolar. Para los propios afectados y familiares la coordinación entre las administraciones para organizar de manera complementaria las prestaciones socioeducativas ofrecidas en materia de becas, dotación y equipamiento de ayudas técnicas individualizadas permitirá mejorar las medias de soporte de las que dispondrá el afectado, y un mayor aprovechamiento de los recursos.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
25.1 Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.	2017	2017	DGIE y AD DGCE y FP
25.2 Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.	2017	2017	DGIE y AD DGPE y RRHH
25.3 Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER.	2017	2020	DGIE y AD DGPE y RRHH
25.4 Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.	2017	2020	DGIE y AD DGCE
25.5 Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.	2017	2020	DGCE y FP
25.6 Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGCE y FP
25.7 Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.	2017	2017	DGIE y AD DGCE y FP
25.8 Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del Servicio de Formación y Empleo para mejorar la transición a la vida laboral y adulta.	2017	2020	DGCE y FP- Cons. Educación y Universidades SEF- Cons. Desarrollo Económico, Trabajo y E.
25.9 Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).	2018	2020	Cons. Educación y Universidades Cons. Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
25.1 Disponibilidad de normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER	ND	D	D	D	D
25.2. Nº de alumnos con ER escolarizados a través de la Comisión Específica	ND	D	D	D	D
25.3Informe anual con el análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER	ND	D	D	D	D
25.4 Informe anual con las actuaciones de mejora de accesibilidad arquitectónica y de adaptación de puestos de trabajo en la región	ND	D	D	D	D
25.5-25.6 Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición entre etapas educativas a niños con ER en los centros educativos	ND	D	D	D	D
25.7-25.8 Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición a la vida laboral y adulta	ND	D	D	D	D
25.9 Convenio de coordinación de prestaciones socioeducativas	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.

Para dar una mayor cobertura a las necesidades del alumnado con ER es conveniente mejorar la participación socio-sanitaria en la comunidad educativa. En esta línea se plantean actividades para mejorar la planificación y coordinación entre el centro educativo y su correspondiente red asistencial, priorizando la prestación de cuidados sanitarios continuos durante el horario escolar y la atención sanitaria urgente en los casos de complicaciones previsibles asociados un una enfermedad rara. A su vez esta atención sanitaria exige coordinación entre los profesionales de los centros sanitarios asignados a los afectados por una ER y los próximos al centro escolar, que garantice una atención sanitaria integral y continuada.

También se plantean actividades para incorporar recursos de apoyo y ayuda mutua en los centros que lo necesiten, mediante la participación de Asociaciones de Afectados en las actividades del centro educativo. Compartirlas experiencias de éxito vividas por semejantes da la oportunidad al afectado de aprender habilidades y herramientas que pueden adaptarse mejor a sus propias circunstancias, y tiene un efecto muy positivo a la hora de normalizar la propia situación y mejorar el sentido de autoeficacia.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
26.1 Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario.	2017	2020	DGIE y AD-Cons. Educación y Universidades SMS-Cons. De Sanidad
26.2 Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar.	2017	2020	DGIE y AD- Cons. Educación y Universidades DGPE y RRHH- Cons. Educación y Universidades SMS-Cons. De Sanidad
26.3 Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.	2017	2020	DGIE y AD y EAEHD-Cons.Educación y Universidades SMS-Consejería de Sanidad
26.4 Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa.	2017	2017	DGIE y AD-Cons. De Educación y Universidades SMS-Cons. De Sanidad
26.5 Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.	2017	2020	DGIE y AD- Cons.de Educación y Universidades FEDER

Comentado [U20]: (enfermero)

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
26.1 Difusión del listado de centros educativos y la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario a todos los centros educativos de la Región.	ND	D	D	D	D
26.2. Nº de centros educativos incluidos en el Programa Experimental de Atención Sanitaria.	4	4	6	6	8
26.3 Informe anual con el nº de faltas de asistencia por acudir a visitas médica en niños con ER.	ND	ND	D	D	D
26.4 Informe anual con el nº de guías elaboradas de orientaciones educativas y sanitarias sobre ER para la comunidad educativa.	ND	D	D	D	D
26.5 Convenio con la Federación Española de enfermedades raras para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros educativos.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

SERVICIOS SOCIALES

Objetivo 27: potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).

Para que las personas afectadas por ER puedan disponer de un mejor acceso al conjunto de servicios y prestaciones sociales, los Centros de Servicios Sociales, que constituyen la puerta de acceso a los mismos, deben poder prestar la atención primaria de una manera más igualitaria en todo el territorio. Para ello se han identificado como áreas de trabajo prioritarias en primer lugar la estabilización y equiparación de la dotación de dichos centros y en segundo lugar actuaciones dirigidas a mejorar la identificación de recursos disponibles relacionados con las ER, su conocimiento y difusión a los profesionales de atención primaria para finalmente poder ampliar o adecuar mejor la oferta al usuario.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
27.1 Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales
27.2 Mejorar el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación adecuada y valoración a las personas con ER y a sus familiares, a través de la Red Pública se servicios sociales de atención primaria.	2017	2017	DGF y PS Entidades Locales
27.3 Mejorar la difusión periódica y sistemática de información accesible a las entidades de personas con ER, sobre servicios, prestaciones y programas sociales de carácter general y específicos de ER.	2017	2020	DGF y PS IMAS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
27.1 Incremento anual de la dotación de los Centros de Servicios Sociales.	ND	3%	3%	3%	3%
27.2 Procedimiento para el registro de personas atendidas con ER.	ND	D	D	D	D
27.3 Informe anual sobre las actuaciones de difusión de información sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 28: mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.

Las personas con ER en situación de dependencia necesitan la ayuda de terceras personas para su desenvolvimiento o para atender sus propias necesidades. Dicha ayuda es prestada generalmente por familiares, que realizan adaptaciones importantes de la vida personal, social y laboral. En otras ocasiones la persona en situación de dependencia no dispone, por diferentes causas, de tal apoyo familiar encontrándose en estas situaciones a merced de la ayuda externa.

El apoyo de terceras personas a las familias o al propio afectado en el desempeño de tareas para atender dichas necesidades facilita el mantenimiento de la autonomía personal y la permanencia en su entorno habitual, previniendo el deterioro individual, familiar o social y promoviendo condiciones favorables en las relaciones familiares y de convivencia. De la misma manera, la existencia de Centros de Atención a las Familias, de Respiro Familiar, Centros de Día, Centros de Estancias Temporales, y Centros de Atención al Ocio facilita la integración de las personas con una enfermedad rara en la comunidad, y a los familiares la conciliación de la vida personal y laboral con el cuidado de una persona dependiente afectada por una ER. Estos servicios son ofertados por algunos ayuntamientos desde la atención primaria, pudiendo mejorarse su cobertura geográfica en función de las necesidades sectoriales identificadas, así como la de los centros que pueden atender a personas afectadas por ER.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
28.1 Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	2017	2020	IMAS Entidades Locales
28.2 Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, prestado a las personas afectadas por ER y otras personas con graves dificultades.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales
28.3 Incrementar la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio prestado a las personas afectadas por ER.	2017	2020	IMAS Entidades Locales
28.4 Incrementar la cobertura del Servicio de Respiro Familiar prestado a las personas con ER	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
28.1 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.2 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.3 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.4 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Respiro Familiar.	ND	2%	2%	2%	2%

ND: No disponible

Objetivo 29: mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.

Relacionado también con el mantenimiento del máximo nivel de autonomía y el apoyo a las necesidades socio-familiares, existen ayudas económicas ofrecidas tanto desde los servicios sociales de atención primaria como especializada.

En las personas afectadas por una ER es frecuente la necesidad de realizar múltiples desplazamientos a diferentes especialistas que junto a las dificultades para la movilidad que muchos de los afectados presentan repercute seriamente en la capacidad de auto-cuidado. Por otro lado la mencionada dificultad de movilidad ocasiona una reducción

considerable del abanico de posibilidades formativas, laborales, o culturales y de ocio, que en conjunto podrían actuar en detrimento del nivel de autoestima. Desde los servicios sociales de atención primaria se considera necesario ampliar la oferta de prestaciones económicas adicionales a personas gravemente afectadas en su movilidad y con problemas para utilizar el transporte público colectivo.

En relación a la atención especializada, se dispone de Ayudas Individualizadas a Personas con Discapacidad destinadas a la promoción de la autonomía que incluyen algunos servicios y ayudas no cubiertas total o parcialmente por otras administraciones públicas. Las personas con ER con discapacidad y sin soporte familiar o cuyas familias no disponen de los recursos adecuados para su cuidado se encuentran en un claro riesgo de exclusión social por lo que estas ayudas deberían ser prioritarias en estos casos.

Líneas de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
29.1 Convocar Ayudas económicas individualizadas para personas con discapacidad (PcD).	2017	2020	IMAS
29.2 Priorizar en las Ayudas Individualizadas para PcD, a las personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.	2017	2020	IMAS
29.3 Situar el importe de las ayudas Individualizas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, en su caso.	2017	2020	IMAS
29.4 Ofrecer desde los servicios sociales de atención primaria de todos los municipios de la región, una ayuda económica (**bonotaxi)** a las personas con una ER y discapacidad física que no pueden utilizar los transportes públicos colectivos.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Comentado [U21]: Y con ER

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
29.1 Convocatoria anual de Ayudas Individualizadas a PcD.	D	D	D	D	D
29.2 Atención de las solicitudes de Ayudas Individualizadas para PcD procedentes de personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social.	ND	25%	50%	75%	100%
29.3 Importe concedido a las PcD afectadas por una ER en situación de vulnerabilidad social en relación al establecido en la Convocatoria.	ND	25%	50%	75%	100%
29.4 Cobertura regional de la ayuda Bonotaxi en los municipios.	ND	25%	50%	75%	100%

PcD: Persona con discapacidad; ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 30: mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.

Actualmente, tanto la valoración de la discapacidad como la valoración de las situaciones de dependencia corresponden a órganos de los servicios sociales especializados. El acceso a estos servicios debe de ser lo más universal posible.

La evaluación integral de las limitaciones y restricciones que determinan el grado de discapacidad requiere de unificación permanente de criterios, especialmente en niños con una enfermedad rara, puesto que gran parte de estas enfermedades tienen un comienzo precoz. También, dadas las características de alta complejidad, cronicidad y baja prevalencia de estas enfermedades, es necesaria la correcta valoración de las consecuencias que las enfermedades raras pueden tener en el desempeño de las actividades básicas. Para ello, la guía para valoración de la discapacidad en enfermedades raras realizada por el servicio de valoración y diagnóstico y publicada en noviembre de 2016 trata de incluir aspectos relacionados con las características singulares de cada ER y a homogeneizar los criterios de evaluación de las mismas. Se pretende seguir ampliando y actualizando dicha guía, para lo cual es indispensable la participación de las asociaciones de afectados, pudiendo FEDER aportar información de gran utilidad sobre las necesidades de los afectados y su grado de correspondencia con las actuales escalas de valoración de los valoradores de los Centros de valoración de la discapacidad y de los especialistas médicos correspondientes.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
30.1 Difusión e implementación de una Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER sobre 30 ER existentes en la Región de Murcia.	2017	2020	IMAS
30.2 Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad.	2017	2020	IMAS
30.3 Unificar los criterios de evaluación de la discapacidad en personas con ER entre administraciones y estamentos.	2017	2020	IMAS
30.4 Realizar un estudio conjunto con FEDER sobre las medid de soporte de funciones vitales y movilidad en la escala de valoración específica contempladas en el baremo de discapac	2017	2017	IMAS
30.5 Realizar un estudio conjunto con FEDER para incluir las medidas de soporte para ER que no están contempladas en la normativa, y proponer la consideración de apoyo especial a quienes precisan estas medidas y sean mayores de tres años.	2017	2017	IMAS
30.6 Actualizar los conocimientos y la normativa para que inclu el enfoque de las ER, respecto de la valoración de la depende y el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de d grado de discapacidad.	2017	2020	IMAS

Comentado [U22]: Incorporar 30

Comentado [U23]: Estableciendo procedimientos de urgencia cuando el caso así lo requiera.

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
30.1 Grado de Difusión de la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	ND	25%	50%	75%	100%
30.2 Nº de enfermedades raras nuevas incorporadas anualmente en la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	31	12	12	12	12
30.3 Informe anual sobre la realización de actuaciones para unificar criterios en la evaluación de la discapacidad en personas con ER.	ND	D	D	D	D
30.4 Estudio conjunto con FEDER sobre medidas de soporte para ER contempladas en la escala de valoración específica del baremo de discapacidad.	ND	D	D	D	D
30.5 Estudio conjunto con FEDER para incluir medidas de soporte para ER no contempladas en la normativa actual.	ND	D	D	D	D
30.6 Informe anual sobre las acciones para actualizar los conocimientos y la normativa sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 31: Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.

La Ley de servicios sociales promueve la participación directa de la sociedad civil en los servicios sociales, reconociendo también la pluralidad de agentes que convergen en la provisión de servicios sin olvidar la responsabilidad pública de garantizar prestaciones y derechos a los ciudadanos. En esta línea es necesario estructurar un diálogo abierto y permanente con las entidades de personas con ER y contar con su participación promoviendo actuaciones que favorezcan la colaboración y garanticen la accesibilidad.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
31.1 Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en las Entidades Locales de más de 50.000 habitantes.	2017	2020	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Entidades Locales
31.2 Contemplar la presencia de entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	2017	2017	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
31.3 Fomentar la participación social de las personas con alguna ER mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan.	2017	2020	IMAS Entidades Locales y sociales
31.4 Establecer cauces de coordinación entre el tejido asociativo del municipio y las entidades de las personas con enfermedades raras, en el conjunto de las Entidades de Personas con Discapacidad.	2017	2020	Entidades Locales Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
31.5 Continuar el Programa de voluntariado municipal, apoyado por el colectivo de personas con ER y sus familias, y las entidades que les representan.	2017	2020	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Entidades Locales

Comentado [U24]: Y enfermedades raras

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
31.1 Informe anual sobre las actuaciones para la creación de Mesas de Trabajo sobre la Discapacidad incluyendo ER.	D	D	D	D	D
31.2 Participación de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	ND	D	D	D	D
31.3 Informe anual sobre el apoyo económico y técnico a Entidades de personas afectadas por ER.	ND	D	D	D	D
31.4 Informe anual sobre las actuaciones de coordinación entre entidades del municipio y Entidades de personas con ER.	ND	D	D	D	D
31.5 Informe anual sobre el mantenimiento del Programa de voluntariado municipal, incluyendo las Entidades de personas con ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 32: promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.

El impulsar la puesta en marcha de iniciativas en torno a la Accesibilidad Universal a nivel local y autonómico es un reto importante para que la persona con discapacidad no vea dificultada la realización de sus actividades por un entorno o espacio no accesible y promoviendo recursos que faciliten el acceso a la comunicación e información.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
32.1 Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad	2017	2020	Consejerías Implicadas* Entidades Locales
32.2 Potenciar la administración electrónica en aquellos servicios afectados por la ley de Emergencia Social, (eliminación de tasas para reconocimiento de situación de dependencia) dotando de recursos humanos y materiales a dichos servicios con el objeto de poder garantizar el cumplimiento de las distintas normativas afectadas.	2017	2020	Consejería de Hacienda y Administración Pública Entidades Locales
32.3 Desarrollo y aplicación de la normativa para la supresión de las barreras arquitectónicas y el fomento de la accesibilidad universal.	2017	2020	Consejería de Fomento e Infraestructura Entidades Locales

* Consejería de Hacienda y Administración Pública, Consejería de Fomento e Infraestructuras; Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
32.1 Constitución de un Grupo de trabajo estable para elaboración del Plan Accesibilidad.	ND	D	D	D	D
32.2 Informe anual sobre las actuaciones de impulso para potenciar la administración electrónica en servicios afectados por la ley de Emergencia Social.	ND	D	D	D	D
32.3 Informe anual sobre las acciones para mejora y aplicación de la normativa de fomento de accesibilidad universal.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 33: Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.

Las familias cuidadoras son un soporte fundamental para la atención de estas personas y un recurso inestimable que precisa de apoyos que favorezcan su propio cuidado y a la vez que contribuyan al bienestar familiar. Para ello hay que tener en cuenta aspectos como la gran reducción de tiempos y espacios para el descanso, el ocio y la vida social necesarios para los cuidadores; las inversiones económicas en cuidados, servicios y adaptaciones físicas del hogar y del entorno; las dificultades para la conciliación laboral y por tanto en muchos casos la reducción del grado de solvencia económica, etc. Estas situaciones provocan esumés en las familias, que puede repercutir finalmente sobre su salud y podría afectar a su capacidad para ofrecer un cuidado adecuado a las personas afectadas con una ER. Para tratar de detectar situaciones que generen riesgo de exclusión se proponen las siguientes líneas de actuación:

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
33.1 Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, los indicadores específicos relacionados con la afectación del menor por una ER.	2017	2017	DGF y PS
33.2 Orientar y derivar hacia los servicios sanitarios a los menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de ER para una la valoración y diagnóstico precoz.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
33.1 Inclusión de indicadores relacionados con la afectación de ER en el marco de la Situación de Riesgo Social.	ND	D	D	D	D
33.2 Informe anual sobre las actuaciones de derivación a servicios sanitarios para valoración de menores en situación de riesgo social con posible afectación de ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 34: Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.

La Ley 26/2015, de 28 de julio, de Modificación del Sistema de Protección a la Infancia y a la Adolescencia, ha introducido modificaciones relevantes entre las que cabe destacar el énfasis en la prevención, detección y reparación de situaciones de riesgo en la Infancia, definidas en su artículo 17 como "…aquella en la que, a causa de circunstancias, carencias o conflictos familiares, sociales o educativos, el menor se vea perjudicado en su desarrollo personal, familiar, social o educativo, en su bienestar o en sus derechos de forma que, sin alcanzar la entidad, intensidad o persistencia que fundamentarían su declaración de situación de desamparo y la asunción de la tutela por ministerio de la ley, sea precisa la intervención de la administración pública competente, para eliminar, reducir o compensar las dificultades o inadaptación que le afectan y evitar su desamparo y exclusión social, sin tener que ser separado de su entorno familiar…." Desde esta perspectiva, resulta fundamental contemplar aquellas situaciones de carencia o dificultad derivadas de la existencia de una enfermedad rara en un niño o

niña, para desde su detección temprana propiciar actuaciones que minimicen las posibles consecuencias negativas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
34.1 Contemplar e incorporar las especificidades derivadas de la afectación de los menores por ER en la elaboración de la Estrategia de actuación ante posibles Situaciones de Riesgo en la Infancia.	2017	2017	DGF y PS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
34.1 Incluir en la Estrategia de Actuación ante posibles Situaciones de Riesgo Social las especificidades de afectación de menores por ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA

Objetivo 35: elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.

Las enfermedades raras son enfermedades crónicas que generan en ocasiones importantes grados de discapacidad, esto hace que el problema de seguimiento sea mayor y no afecte solo a las personas que padecen la enfermedad sino también a sus familias y a sus entornos más cercanos. Esto conlleva que a la hora de coordinar los cuidados sea extremadamente complejo, por ello cualquier solución debe abordar de forma integral la coordinación de todos los recursos que precisan las personas que padecen estos problemas.

En el año 2006 se publicó la Orden para la coordinación de actuaciones relativas a la atención socio-sanitaria en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, en el seno de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria. Desde entonces se han creado varias comisiones técnicas o grupos de trabajo específicos para el desarrollo de protocolos de coordinación, que son supervisados y aprobados por dicha Comisión Regional.

Un impulso adicional a la coordinación socio-sanitaria requerida en el caso de las ER lo dio el Plan de Salud 2010-2015 de la Región de Murcia, que propuso potenciar la integración social de los afectados por una Enfermedad Rara, incluyendo los sectores educativos, laborales y servicios sociales, y proporcionar una asistencia socio-sanitaria que garantizara la continuidad asistencial a las personas afectadas, brindando respuestas adaptadas a sus necesidades.

En 2012 Consejería de Sanidad y Política Social constituyó una Comisión Técnica de enfermedades raras en el marco de la Comisión Regional de Coordinación para elaborar un Protocolo de Atención y Coordinación Socio-sanitaria de las Enfermedades Raras. Fruto de dicho trabajo se identificaron los recursos sanitarios, sociales y educativos disponibles en la Región. Se establecieron las líneas estratégicas que dicho protocolo

debía contemplar, entre las que destacan la identificación de los profesionales implicados, definiendo el papel de cada uno, así como los circuitos y flujos de información para conseguir la mejor atención socio-sanitaria posible.

Para coordinar los diferentes recursos existentes, en el periodo de vigencia del PIER se desarrollará el Protocolo de Atención y Coordinación socio-sanitario de la atención a las personas que padecen una ER y sus familiares, en base a las experiencias previas del grupo de trabajo y a las necesidades de usuarios y profesionales en el que se diseñe la estructura de coordinación. Se considera recomendable tener en cuenta los siguientes puntos para la coordinación socio-sanitaria de la atención a las personas con ER y sus familiares:

- Dada la complejidad y cronicidad de las enfermedades raras, así como la necesidad de movilizar y coordinar múltiples recursos (sanitarios, educativos o laborales y sociales) con el mínimo impacto sobre la calidad de vida de afectados y familiares se recomienda establecer un equipo para la gestión de estos casos, conformado por profesionales de los ámbitos implicados que ya trabajan en cada área de Salud.
- Atención coordinada, complementaria y flexible entre los servicios sociales y sanitarios, y otros sistemas intervinientes.
- Asistencia integral basada en las necesidades de la persona y su familia, para mejorar su calidad de vida potenciando su autonomía a través de actuaciones que favorezcan la continuidad de los cuidados.
- Coordinación de dispositivos administrativos protocolizados, ágiles y eficientes.
- Descentralización de funciones clave en el acceso a los servicios.
- Planificación conjunta intersectorial, redes de atención. Acuerdos intersectoriales.
- Carácter comunitario, siendo capaz de otorgar prioridad al mantenimiento de las personas en su entorno de vida habitual.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
35.1 Crear la Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER dentro de la Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria.	2017	2017	DGPFIAC
35.2 Diseñar un marco jurídico y administrativo de coordinación y asistencia socio-sanitaria en la Región de Murcia para la atención a personas con ER y sus familiares.	2017	2020	Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria

Comentado [U25]: Incluyendo la participación de los pacientes

35.3 Definir e identificar los servicios y recursos existentes que deben funcionar en coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares (mapa de recursos salud, servicios sociales, educación, empleo, entidades locales y tercer sector).	2017	2018	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
35.4 Elaborar el protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares, y establecer indicadores para su evaluación.	2017	2018	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
35.5 Establecer acuerdos inter-institucionales operativos para implementar el Protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las ER y sus familiares.	2018	2019	DGPFIAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
35.1 Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER	ND	D	D	D	D
35.2 Marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares	ND	D	D	D	D
35.3 Mapa de recursos actualizado y disponible.	ND	ND	D	D	D
35.4 Protocolo de coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares aprobado por la Comisión Regional de coordinación socio-sanitaria.	ND	ND	D	D	D
35.5.1 Cobertura de implantación del protocolo de coordinación para la atención socio-sanitaria de las personas con enfermedades raras por área sanitaria.	0%	0%	33%	66%	100%
35.5.2 Informe de evaluación del protocolo de coordinación socio-sanitario en la atención a personas con ER y familiares.	ND	ND	ND	ND	D
35.5.3 Informe anual de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria sobre el establecimiento de acuerdos inter-institucionales operativos en base a la estructura de coordinación propuesta para la atención a personas con ER.	ND	ND	D	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.

Para que la coordinación se realice de forma global, se hace imprescindible que los profesionales de cada uno de los ámbitos compartan suficiente información, y disponer de informes médicos estandarizados dirigidos al centro educativo o a los Servicios Sociales, que contemplen de forma sistemática si una persona con una ER presentará o no determinadas dificultades (motoras, cognitivas, sensoriales, afectivas, conductuales,…), las consecuencias de la enfermedad para valorar la necesidad de productos de apoyo y de medidas de soporte para la movilidad y para funciones vitales, además las necesidades de cuidados especiales (enfermería, fisioterapia, salud mental, etc.). Esto facilitará y agilizará la identificación de las necesidades específicas para su evaluación psicopedagógica o la evaluación de la discapacidad o dependencia.

En el ámbito educativo y laboral es necesario conocer si un alumno o alumna, trabajador o trabajadora, requiere una asistencia sanitaria específica y continuada en su centro, o en su puesto de trabajo, y contemplar la posibilidad de necesitar asistencia sanitaria urgente para prever los mecanismos para proporcionarla. De la misma manera los profesionales sanitarios necesitan conocer los recursos terapéuticos y de apoyo social que se están proporcionando fuera del ámbito asistencial sanitario para mejorar el plan de atención.

Para el abordaje multidisciplinar y la adecuada comunicación de información sobre cada caso en un ambiente de confidencialidad y confianza, las experiencias previas llevadas a cabo en la Región destacan la importancia que tiene el contacto entre profesionales de las diferentes administraciones (sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos, jornadas informativas entre sectores, etc.). Favorecer desde las propias administraciones que los profesionales que atiendan casos puedan disponer de herramientas suficientes, y de espacio y tiempo de dedicación especial para tal fin propiciará que se preste una atención socio-sanitaria de calidad a los afectados.

La adecuada gestión del conocimiento puede apoyarse además en el desarrollo de las Tecnologías de la Información y Comunicación (TICs) como instrumentos facilitadores de accesibilidad, equidad y eficiencia. El “conocimiento en red” permite intercambiar

información entre profesionales físicamente alejados, que atienden a personas afectadas por un mismo problema, lo que les permite adquirir competencias expertas o coordinarse de una manera más ágil con otras administraciones. Sin embargo, experiencias previas llevadas a cabo han encontrado ciertas dificultades para el desarrollo de sistemas informáticos compartidos o comunes, siendo prioritario solventar también estos problemas tecnológicos para asegurar el adecuado intercambio de información entre los profesionales de diferentes administraciones.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
36.1 Diseñar informes estandarizados para compartir información relativa a una persona con una ER, su situación y sus necesidades entre los dispositivos de intervención de los diferentes ámbitos de actuación.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
36.2 Fomentar el trabajo en red, facilitando la creación de espacios inter-institucionales de encuentro entre profesionales.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
36.3 Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
36.1 Diseño de informes estandarizados para el traspaso de información relativa a una persona con una ER.	ND	ND	ND	D	D
36.2 Nº de sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos y jornadas informativas entre los sectores implicados.	ND	ND	ND	D	D
36.3 Desarrollo de una plataforma para compartir de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	ND	ND	ND	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

FORMACIÓN

Objetivo 37: aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación.

A nivel autonómico se favorecerá la inclusión curricular del cuerpo de conocimientos de las enfermedades raras en los distintos grados universitarios de las facultades de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación. Para ello se mantendrán reuniones con los decanatos para elaborar un continuo formativo integrando el grado, postgrado y formación continua en cada una de las áreas de la salud, sociales y de la educación.

En el ámbito universitario el objetivo se puede materializar con la incorporación en las guías docentes de los grados de las carreras universitarias de contenidos específicos sobre la atención a personas con enfermedades raras.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
37.1 Incrementar los contenidos docentes acerca de las ER en los distintos grados universitarios de la Salud, ciencias sociales y educación.	2018	2020	Decanatos Ciencias de la Salud, sociales y educación SMS-Desarrollo Profesional DGIE y AD DGF y PS
37.2 Sensibilizar a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER.	2018	2020	Decanatos Ciencias de la Salud SMS-Desarrollo Profesional DGIE y AD DGF y PS

Comentado [U26]: Masters universitarios de ER

Objetivo 38: Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia).

Se incluirán contenidos y cursos monográficos sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado en los diferentes ámbitos.

Para fomentar el aprendizaje en el marco de la formación sanitaria especializada de los centros sanitarios (hospitales y centros de salud, fundamentalmente), se potenciarán

actividades formativas relacionados sobre las enfermedades raras en los planes transversales y específicos de las distintas especialidades y troncos.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
38.1 Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia.	2018	2020	DGPIFAC-CRFV SMS-Desarrollo Profesional
38.2 Introducir en los programas docentes de la formación sanitaria especializada contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las ER.	2018	2020	Ministerio de Sanidad SMS-Desarrollo Profesional Jefaturas de Estudio
38.3 Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado.	2018	2020	Decanatos facultades Consejerías Sanidad; Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades

Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional.

En la Región se han identificado ciertas necesidades de formación de profesionales sanitarios que atienden a personas con enfermedades raras, tanto en atención primaria como en atención hospitalaria referentes a la actualización de conocimientos que faciliten el diagnóstico y tratamiento de estas personas. Así mismo, se efectuarán acciones formativas en el ámbito sanitario (Plan Integrado de formación continuada Sanitaria) para divulgar y favorecer la implementación de protocolos y guías de coordinación de la asistencia sanitaria y socio-sanitaria (incluida la atención temprana).

Se incluirán actividades de formación específica sobre el conocimiento de enfermedades raras y sus consecuencias, o la respuesta educativa adecuada, en el Plan Regional de Formación del Profesorado.

También se abarcará a través de la Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública (EFIAP) la sensibilización y formación de los empleados públicos de las Administración Local y Regional incidiendo especialmente en los que trabajan en

los temas de orientación de empleo, discapacidad o valoración de la dependencia, pero sin olvidar otros colectivos como los responsables de planificación, obras públicas, parques y jardines, tráfico y transporte, etc.

Las actividades formativas contemplarán diferentes aspectos (sanitarios, sociales, educativos, laborales) para que los profesionales reconozcan mejor las características y limitaciones que las ER suponen para las personas afectadas y sus familias de cara a su inserción social, educativa y laboral.

Así mismo, para mejorar la respuesta a las personas con ER desde los servicios de atención a usuarios, en la Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública (EFIAP) se aumentará transversalmente (programa interadministrativo) el grado de sensibilización entre los profesionales frente a estas enfermedades.

Otra línea de actuación irá enfocada al desarrollo de actividades de sensibilización sobre las enfermedades raras, con la participación de personal sanitario experto y de asociaciones de afectados, en jornadas informativas que tendrán lugar en diferentes ámbitos (centros docentes, servicios sociales, etc.) con el fin de fomentar la comunicación entre colectivos, el intercambio de estándares, procedimientos armonizados de coordinación asistencial sanitaria y socio-sanitaria y guías de buenas prácticas, etc. Se incidirá en la rentabilidad de una buena coordinación socio-sanitaria y en aspectos específicos para favorecer el trabajo en red (coordinación inter-institucional).

Se efectuarán también acciones formativas para divulgación del plan en aquellas administraciones e instituciones que lo precisen. Así, los CDIAT y otros centros de tratamiento que no tengan un carácter público, pero que colaboren con este Plan y estén contemplados por los distintos protocolos que se desarrollen, deberán ser incluidos en los planes formativos que se vayan poniendo en marcha, sea mediante su inclusión parcial dentro de los planes públicos, o a través de planes específicos o convenios.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable

39.1 Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.	2017	2020	DGPFIAC-CRFV SMS-Desarrollo Profesional
39.2 Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.	2017	2020	SMS: CBCG, Desarrollo Profesional
39.3 Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.	2018	2020	SMS: CBCG, Sección Genética Médica, Desarrollo Profesional
39.4 Actualizar las competencias (nucleares, ortopedia infantil, neuro-pediatría, adolescentes, genética médica y salud mental) en ER en el personal sanitario.	2018	2020	SMS: Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Salud Mental; Ortopedia infantil; Desarrollo Profesional
39.5 Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.	2018	2020	SMS: Sección de Genética Médica; Desarrollo Profesional
39.6 Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.	2018	2020	SMS: Cuidados Paliativos; Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Desarrollo Profesional
39.7 Actualizar en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios que atiendan una población con alta prevalencia con las ER.	2019	2020	SMS: Cuidados Paliativos; Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Desarrollo Profesional
39.8 Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.	2018	2020	Consejerías: Sanidad; Familia e Igualdad de Oportunidades; Educación y Universidades EFIAP
39.9 Incluir en las actividades formativas pertinentes para los profesionales de los centros privados colaboradores que forman parte de los protocolos de AT (CDIAT,…).	2017	2020	Consejerías: Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades, Sanidad; Desarrollo Económico, Turismo y Empleo
39.10 Informar sobre aspectos básicos clínicos y sanitarios de las enfermedades raras a personal de centros educativos y servicios sociales.	2017	2020	SMS Consejerías: Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades EFIAP
39.11 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades

39.12 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.	2017	2020	Consejería de Educación y Universidades
39.13 Actualizar en ER a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/discapacidad.	2018	2020	DGPV y PI IMAS EFIAP
39.14 Formar en necesidades de autocuidado de personas con ER a profesionales de servicios sociales.	2018	2020	EFIAP FEDER
39.15 Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER.	2018	2020	EFIAP FEDER EELL: Cartagena, Murcia, Yecla
39.16 Formar a los profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar para mejorar la calidad de la atención a las personas con ER.	2018	2020	EFIAP EELL Cartagena
39.17 Sensibilizar a los profesionales implicados de los ámbitos educativo, social y sanitario sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria en enfermedades raras y el uso de la plataforma compartida.	2019	2020	DGPFIAC-Unidad de Coordinación socio-sanitaria Consejerías: Educación y Universidades; Familia e Igualdad de Oportunidades; Sanidad; Desarrollo Económico, Turismo y Empleo
39.18 Informar y debatir sobre el Plan estratégico de ER y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias (calidad de vida).	2017	2020	DGPFIAC- Consejería Sanidad DGF y PS- Consejería Familia e Igualdad de Oportunidades Consejería de Educación y Universidades EFIAP SMS-Desarrollo Profesional

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
Realización de jornadas	-	Al menos una sectorial (educación. sanidad, social)	Al menos una conjunta	Al menos una sectorial	Una conjunta Tres sectoriales en todo el periodo
% de actividades formativas ejecutadas respecto a las programadas por año en formación continuada	-	50% de las previstas	60% de ídem	70% de ídem	80% de ídem
Elaboración de guía/acuerdo de formación en ER en grado y postgrado	-	-	Disponible en un ámbito	Disponible en dos ámbitos	Disponible en tres ámbitos

INVESTIGACIÓN

Objetivo 40: potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.

Se proponen diferentes líneas de actuación para explorar la asociación de determinadas enfermedades con alteraciones genéticas, buscar nuevas dianas terapéuticas, o valorar la utilidad de técnicas diagnósticas novedosas para el diagnóstico en la práctica clínica.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
40.1 Valorar el análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	2017	2020	SMS-IMIB
40.2 Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	2017	2019	SMS-IMIB
40.3 Caracterizar fenotípica y genotípicamente la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.4 Estudiar las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.5 Caracterizar clínica y molecularmente las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región.	2017	2019	SMS-IMIB
40.6 Estudiar mutaciones del gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	2017	2019	SMS-IMIB
40.7 Estudiar la asociación de nuevos genes al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	2017	2019	SMS-IMIB
40.8 Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.9 Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	2017	2019	SMS-IMIB
40.10 Evaluar el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune primaria en España	2017	2019	SMS-IMIB
40.11 Estudiar la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI	2017	2020	SMS-IMIB
40.12 Identificar los aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis	2017	2020	SMS-IMIB

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
40. Número de artículos publicados.	ND	D	D	D	D

Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.

Los tratamientos de enfermedades poco frecuentes se encuentran muy vinculados al desarrollo de Medicamentos Huérfanos, pero el desarrollo de estos fármacos presenta poco interés comercial debido al escaso número de pacientes de cada una de las patologías. Por este motivo, debemos establecer los mecanismos que faciliten la puesta en marcha de Ensayos Clínicos con Medicamentos que hagan atractivo, para la industria farmacéutica, la realización de estos ensayos en nuestra Comunidad. De esta forma, también estaremos facilitando el acceso a tratamientos con medicamentos en fase de investigación a pacientes de la Región de Murcia.

Por otro lado, la disponibilidad de una plataforma inter-institucional para el registro de las necesidades y las medidas adoptadas (tratamientos farmacológicos y otros abordajes terapéuticos) permitirá potenciar nuevas líneas de investigación en la Región de Murcia.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
41.1 Desarrollo de legislación autonómica que facilite la realización de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos	2017	2017	Consejería de Sanidad
41.2 Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional	2017	2017	Consejería de Sanidad
41.3 Fomento de la realización de Ensayos Clínicos con medicamentos huérfanos.	2017	2020	SMS-Consejería de Sanidad
41.4 Fomento de la realización de Estudios Post-autorización con medicamentos huérfanos	2017	2020	SMS-Consejería de Sanidad
41.5 Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana, y otros ámbitos o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.	2017	2020	Consejerías implicadas*

* Familia e Igualdad de Oportunidades; Sanidad; Educación y Universidades; Universidad de Murcia

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
41.1 Número de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos	18	19	22	25	27
41.2 Número de EPAs con Medicamentos Huérfanos	18	20	23	25	27
41.3 Número de estudios relacionados con la atención temprana a niños con una ER	0	1	1	1	1

Objetivo 42: desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.

El poder determinar los factores de riesgo medioambientales que puedan favorecer la aparición de estas enfermedades, así como poder evaluar la calidad de vida de los pacientes afectados de enfermedades raras mediante el uso de indicadores estandarizados que permitan la comparación con otras enfermedades más incidentes o prevalentes pero no tan incapacitantes nos va a permitir evitar estos factores y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	2017	2020	DGPFIAC DGSP
42.2 Investigación epidemiológica e identificación de factores de riesgo medioambientales causantes de malformaciones congénitas.	2017	2020	DGAS-SMS
42.3 Explorar la introducción de herramientas de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud de los afectados por ER.	2017	2020	DGPFIAC
42.4 Estudio de prevalencia de ER en salud mental en base a un sistema de codificación único	2017	2020	DGAS-SMS
42.5 Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos	2017	2018	DGAS-SMS
42.6 Estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	2017	2020	SMS-IMIB

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
42.1 Publicación del estudio letalidad/supervivencia.	0	0	0	0	1
42.2 Publicación del estudio factores de riesgo medioambientales.	0	0	0	0	1
42.3 Publicación de informe sobre calidad de vida.	0	0	0	0	1
42.4 Publicación del estudio prevalencia ER mentales.	0	0	0	0	1
42.5 Publicación del estudio sobre costes cuidados pediátricos paliativos.	0	0	0	0	1
42.6 Publicación de estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	0	0	0	0	1

SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN

Comentado [U27]: Falta establecer un cronograma que indique fechas para evaluar la consecución de los objetivos en relación a las líneas estratégicas.

El Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se formula con un horizonte temporal situado en el año 2020 y está orientado a la mejora continua de la atención a los ciudadanos afectados por alguna enfermedad rara para incrementar su calidad de vida. Incluye el seguimiento continuado del mismo, como uno de sus instrumentos clave, que generará información de los procesos previstos y de los resultados alcanzados durante su periodo de vigencia, lo que permitirá convertirlo en un instrumento de gestión actualizado y dinámico.

La meta última del PIER es mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una ER. Sin embargo evaluar de una manera objetiva, cuantificada, el impacto del conjunto de actividades del PIER es una tarea compleja. Se contempla en el Plan la realización de estudios que orienten sobre la calidad de vida de los afectados, sirviéndose para ello del Sistema de Información de las Enfermedades Raras de la

Región de Murcia, pero también se han expuesto las limitaciones actuales de estos sistemas de información. Es por esta razón que el PIER plantea para cada línea estratégica una serie de actuaciones en cada objetivo. Actuaciones y objetivos han sido traducidos en indicadores cuantificables que permitirán conocer el grado de avance de las líneas y potenciar aquellas actuaciones que lo requieran.

La complejidad de las actuaciones a realizar en el marco de este plan, así como la multiplicidad de organismos implicados en su implementación y la necesidad de coordinación con otros planes, programas y actuaciones de ámbito autonómico, estatal e internacional, justifica el establecimiento de una estructura para la evaluación y seguimiento que asegure la adopción de las medidas necesarias para el cumplimiento del mismo. Dicha estructura funcional está constituida por una Comisión de Dirección una Comisión Técnica, los responsables de las líneas estratégicas y el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

La Comisión de Dirección del Plan Integral de Enfermedades Raras es el órgano de dirección máximo rango, que recibirá información sobre el grado de cumplimiento en cada línea estratégica y aprobará en caso necesario los cambios de sus contenidos propuestos desde la Comisión Técnica o desde las diferentes Consejerías. Se reunirá al menos con carácter anual y en ella se integrarán los órganos directivos implicados en su puesta en marcha.

COMISIÓN DE DIRECCIÓN

- Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Consejería de Sanidad
- Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud
- Consejería de Educación y Universidades
- Consejería de Familia y e Igualdad de Oportunidades.

La Comisión Técnica para seguimiento y evaluación del plan, realizará el seguimiento global del plan y la evaluación de sus objetivos y actuaciones, proponiendo a la Comisión de Dirección los cambios y ajustes que considere oportunos. Esta comisión

tendrá carácter interdepartamental y estará formada por los representantes de las unidades orgánicas que la integran que, a su vez, serán los responsable de cada una de las líneas estratégicas definidas. La comisión podrá invitar los componentes que se consideren oportunos. Se reunirá al menos con carácter anual y sus funciones se centrarán en:

- Impulsar la ejecución del plan.
- Coordinar la ejecución del plan con otras estrategias y planes autonómicos, estatales e internacionales, relacionados con las líneas estratégicas del PIER.
- Aprobar los documentos de evaluación del plan.

Comentado [U28]: La Comisión contará con el asesoramiento de un Comité Asesor formado por profesionales expertos en ER y Asociaciones de pacientes de ER, que asesorará a la Comisión de Dirección y a los grupos de desarrollo a lo largo de la implantación del Plan.

Comentado [U29]: Y se encargará de establecer un cuadro de mandos centralizados para el seguimiento y evaluación del Plan que incluirá las líneas, objetivos, acciones e indicadores necesarios para evaluar la consecución de los objetivos planteados.

COMISIÓN TÉCNICA

Líneas estratégicas	Unidad orgánica responsable
Epidemiología	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.
Información	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud
Prevención, detección precoz y diagnóstico	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud
Asistencia Sanitaria	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.
Recursos terapéuticos	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.
Educación	Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.
Servicios Sociales	Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.
Investigación	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.
Formación	Dirección General de Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud.
Coordinación socio-sanitaria	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

Las unidades orgánicas responsables de cada línea estratégica asumirán su puesta en marcha, ya sea por si solas o en colaboración con otras unidades orgánicas o administrativas. Designarán un responsable de cada línea estratégica que, a los efectos de este Plan, actuará en su representación y se integrará como miembro nato del Comité Técnico. Sus funciones son las siguientes:

- Ejecutar las actuaciones oportunas para el logro de los objetivos coordinándose con los agentes implicados.
- Proponer al Comité Técnico los ajustes necesarios para la consecución de los objetivos de la línea estratégica.
- Aportar la información necesaria para la evaluación.
- Incorporar las actividades previstas en los Contratos de Gestión anuales formalizados por los diferentes organismos implicados (SMS, IMAS, EELL, etc.).

La evaluación y seguimiento se apoya en el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria de la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, que actuara como secretaría de la Comisión Técnica y recabará anualmente información sobre el cumplimiento de los objetivos e indicadores establecidos en cada línea estratégica a través de los responsables designados y elaborará un informe anual de seguimiento. Tras la finalización del periodo de vigencia del plan, elaborará una memoria final, que especifique los logros alcanzados de manera global. La evaluación del plan será aportada a la Comisión Técnica para que proponga las medidas oportunas a la Comisión de Dirección.

FINANCIACIÓN

Comentado [U30]: Añadir financiación (texto en negrita)

La Consejería de Sanidad es la garante de ofrecer una atención sanitaria integral, con unos servicios universales, gratuitos y de excelente calidad a todos los ciudadanos de la Comunidad de Murcia. Para ello oferta servicios sanitarios públicos basados en la eficiencia científica y en la sostenibilidad del sistema, haciendo un aprovechamiento óptimo de los recursos existentes.

El Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia, analiza la situación actual en nuestra Comunidad, organiza las acciones ya implementadas en años previos siguiendo las recomendaciones nacionales y europeas, detecta las áreas de mejora y propone una hoja de ruta con objetivos y acciones a desarrollar de forma coordinada. De esta manera podremos optimizar los recursos ya destinados a este campo y detectar las necesidades de financiación justificadas para aquellas nuevas acciones que así lo precisen.

En consecuencia a lo expuesto, la financiación de las acciones propuestas en el Plan estará incluida en los Presupuestos Generales de la Región de Murcia, a través de los distintos departamentos implicados en la aprobación, desarrollo y ejecución del mismo.

BIBLIOGRAFÍA

Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 (DO L 155 de 22.6.1999, p.1), por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003).

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, pp. 1-5), modificado por Reglamento (CE) nº 596/2009, del Parlamento Europeo y del Consejo de 18 de junio de 2009 (DO L 188, 18.7.2009, p.14).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre).Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015

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 (BOE núm. 222, de 16 de septiembre). Texto consolidado: última modificación: 8 de julio de 2015.

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 núm. 270, de 11 de noviembre).

Acuerdo del Pleno del Senado por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, aprobado por la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales en su reunión del día 18 de diciembre de 2006 (543/000016). (BOCG núm. 659, de 23 de febrero de 2007).

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. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2013. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

Orden de 16 de diciembre de 2009, de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 5, de 8 de enero), modificada por Orden de 23 de diciembre de 2013, de la Consejería de Sanidad y Política Social (BORM núm. 9, de 13 de enero).

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 núm. 138, de 10 de junio). Creación del Registro de Enfermedades Raras y banco de muestras. Disponible en: https://registroraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx

Orden de 16 de diciembre de 2009 de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia. (BORM núm. 8, de 8 de enero)

Titos-Gil S, Arizo-Luque V, Palomar-Rodríguez JA. Aproximación a las enfermedades raras en la Región de Murcia 2002-2009. Murcia: Consejería Sanidad y Política Social; 2011.

Decreto 223/2015, de 16 de septiembre, por el que se establecen los criterios de gestión y funcionamiento del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (BORM núm. 216, 18 de septiembre).

Titos Gil S, Segura Aroca M, Moreno López AB, Sánchez Escámez A, Sánchez Pardo M, Abellán Pérez MV, López Díez LM, Palomar Rodríguez JA. Prevalencia de enfermedades raras en la Región de Murcia 2013. Murcia: Consejería de Sanidad; 2015.

Testa MA, Simonson DC. Assessment of Quality-of-Life Outcomes. N Eng J Med. 1996;334:835–840

Global burden of disease. Organización Mundial de la Salud. Ginebra. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.who.int/healthinfo/global_burden_disease/gbd/en/

Botella Rocamora P., Zurriaga Lloréns O; Posada de la Paz M, Martínez Beneito, MA, Bel Prieto E, Robustillo Rodela A, Ramalle Gómara E, Durán Plá E, Sánchez –Porro Valadés P. Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003 (Spain). Madrid; 2006. Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (REpIER). [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://spainrdr.isciii.es

Vigilancia de los cánceres raros en Europa. Executive Agency for Health and Consumers (EAHC) of the European Commission. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.rarecare.eu

Rincón A, González D, Robustillo A et al. Mortalidad y años potenciales de vida perdidos por enfermedades raras en la Comunidad de Madrid en el periodo 1999-2003. Boletín Epidemiológico de la Comunidad de Madrid. 2008;14(2).

González-Meneses López A, Benavides J, Fernández de la Mota E, et al. Plan DE Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. Epidemiología de las enfermedades raras. Consejería de Salud. Junta de Andalucía; 2007.

Margolles M, Mérida S. Mortalidad por Enfermedades Raras en Asturias, 1987-1998. Consejería de Salud y Servicios Sanitarios. Gobierno del Principado de Asturias; 2006.

Orphanet-España. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Joint Action 'Promoting Implementation of Recommendations on Policy, Information and Data for Rare Diseases' (RD-ACTION) of the European Comission. [Actualizado el 30 de noviembre de 2016. Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: www.orphanet-espana.es

Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Guía de enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=19/10/2012-ef90883d23.

Plan Integral de Atención a la Mujer (PIAM). Murcia: Consejería de Sanidad y Política Social. Servicio Murciano de Salud; 2012. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/266164-PIAM_2012.pdf

Programa de atención al niño y al adolescente: guía de apoyo al programa (PANA). Murcia: Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad; 2007. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/109845-109845-guia_pediatras_todo.pdf

Comisión Regional Farmacia y terapéutica de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=285307&expand=1

Ayudas para pacientes del Servicio Murciano de Salud afectados de errores innatos del metabolismo de especial seguimiento. Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1300&IDTIPO=240&RASTRO=c179$m2465

Prestación ortoprotésica del Servicio Murciano de Salud. Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1667&IDTIPO=240&NOMBRECANAL=Personas+con+Discapacidad&RASTRO=c179$m2464,2465

Intranet del Servicio Murciano de Salud (SoMoS+) Murcia: Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.sms.carm.es/somos/portal/index.pl

Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y Domiciliaria. Murcia: Educarm. Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciaeduca.es/eaehd/sitio/

Atención a la diversidad. Murcia: Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://diversidad.murciaeduca.es/contacto.php

Servicio de Atención a la diversidad y voluntariado Universidad de Murcia. Murcia: Universidad de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.um.es/adyv/diversidad.php

Servicio Regional de Empleo y Formación de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo / CARM; 2010. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.sefcarm.es/

Guía de recursos sociales para personas con discapacidad de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Trabajo, Consumo y Política Social; 2004. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=3621&IDTIPO=100&RASTRO=c697$m3617

Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras. Federación Española de Enfermedades Raras. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/encuentre-informacion-y-consiga-ayuda

Estudio sobre situación de las Necesidades Socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España (Estudio ENSERio). Ávila: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); 2009 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf

Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas (Estudio ENSERio2). Madrid: Federación Española de

Enfermedades Raras (FEDER); 2013 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio2_FEDER_DEF.pdf

Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares. Madrid: Real Patronato de Discapacidad y el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.asem-esp.org/descargas/publicaciones/2013-01-MapaRecursosSanitarios.137.pdf

Posada M, Abaitua I. Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras ubicados en la Comunidad de Madrid. Sevilla: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-comunicacion/fd-noticias/Recursos-Clinicos-Investigacion-en-CAM-Fundacion-FEDER.pdf

Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del 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 (BOE núm. 269, de 6 de noviembre).

Cartera de Servicios de enfermedades genéticas. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=210566&idsec=4754

Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo (BOE núm. 55, de 4 de marzo). Texto consolidado: última modificación: 22 de septiembre de 2015.

Protocolo para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias en la detección y diagnóstico del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad-TDAH. Murcia: Consejería de Sanidad y Consumo; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo_2012.pdf

Protocolo para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias en la detección e intervención temprana en los Trastornos de Espectro Autista-TEA. Murcia: Subdirección General de Salud Mental. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad y Política Social; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo_2012.pdf

Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica (BOE núm. 159, de 4 de julio).Texto consolidado. Última modificación: 2 de junio de 2011.

(2014/286/UE) Decisión Delegada de la Comisión, de 10 de marzo de 2014, por la que se establecen los criterios y las condiciones que las redes europeas de referencia y los prestadores de asistencia sanitaria que deseen ingresar en las redes europeas de referencia deben cumplir Texto pertinente a efectos del EEE (DO L147/72 de 17.5.2014).

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 (BOE núm.34, de 8 de enero). Texto consolidado: sin modificaciones.

Cuidados paliativos pediátricos en el Sistema Nacional de Salud: criterios de atención. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2014 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.msps.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/01-Cuidados_Paliativos_Pediatricos_SNS.pdf

Craig F, Huijer AS, Benini F, Kuttner L, Wood C, Ferraris PC, et al. IMPaCCT: Standards for paediatric palliative care in Europe. Eur J Palliat Care. 2007;14(3):109–16.

Downing, J R, Ling Julie, Benini Franca, Payne Sheila PD. Core competencies for education in Paediatric Palliative Care. Eur J Palliat Care. 2013;20(2):1–35

Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales (BOE núm. 174, de 20 de julio).

Directiva 2003/94/CE de la Comisión, de 8 de octubre de 2003, por la que se establecen los principios y directrices de las prácticas correctas de fabricación de los medicamentos

de uso humano y de los medicamentos en investigación de uso humano (DO L262/22 14.10.2003).

Real Decreto 824/2010, de 25 de junio, por el que se regulan los laboratorios farmacéuticos, los fabricantes de principios activos de uso farmacéutico y el comercio exterior de medicamentos y medicamentos en investigación (BOE núm. 165, de 8 de julio). Texto consolidado. Última modificación: 19 de octubre de 2013.

Directiva 90/385/CEE del Consejo, de 20 de junio de 1990, relativa a la aproximación de las legislaciones de los Estados miembros sobre los productos sanitarios implantables activos (DO L189 de 20.7.1990, pp. 17-36).

Real Decreto 477/2014, de 13 de junio, por el que se regula la autorización de medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial (BOE núm. 144, de 14 de junio).

Real Decreto 1616/2009, de 26 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios implantables activos (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).

Directiva 93/42/CEE del Consejo, de 14 de junio de 1993, relativa a los productos sanitarios (DO L 169 de 12.7.1993, pp. 1-43).

Real Decreto 1591/2009, de 16 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).

Directiva 98/79/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 27 de octubre de 1998 sobre productos sanitarios para diagnóstico in vitro (DO L 331, de 7.12.1998, p.1-37).

Real Decreto 1662/2000, de 29 de septiembre, sobre productos sanitarios para diagnóstico "in vitro" (BOE núm. 235, de 30 de septiembre de 2000).

Orden SSI/1329/2014, de 22 de julio, por la que se modifican la cartera común suplementaria de prestación con productos dietéticos y las bases para la inclusión de los alimentos dietéticos para usos médicos especiales en la oferta de productos dietéticos del Sistema Nacional de Salud y para el establecimiento de los importes máximos de financiación (BOE núm. 180, de 25 de julio).

Instrucción nº 4/2012, de 12 de julio, de la Dirección Gerencia del Servicio Murciano de Salud, por la que se establece el procedimientos a seguir para facilitar la prestación de productos dietéticos en el ámbito del sistema sanitario público de la Región de Murcia (BORM núm. 171, de 25 de julio).

Instrucción nº 9/2014, de 23 de diciembre, de la Dirección Gerencia del Servicio Murciano de Salud, por la que se establece el procedimiento a seguir para facilitar la prestación con productos dietoterápicos a pacientes con patologías de especial seguimiento en el ámbito del sistema sanitario público de la Región de Murcia (BORM núm. 105, de 2 de enero de 2015).

Orden de 20 de mayo de 2015, de la Consejería de Sanidad y Política Social, por la que se establecen las normas reguladoras de las ayudas del Servicio Murciano de Salud, a personas afectadas de errores innatos del metabolismo de especial seguimiento (BORM núm. 126, de 3 de junio).

Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT) Libro blanco de Atención Temprana. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2000 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.gat-atenciontemprana.org/

Orden de 24 de noviembre de 2006, de la Consejería de Educación y Cultura por la que se dictan instrucciones sobre el funcionamiento de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (BORM núm. 295, 23 de diciembre).

Orden de 24 de marzo 2015, de la Consejería de Educación, Cultura y Universidades por la que se crea el Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica Específico de Dificultades Específicas del Aprendizaje y TDAH (BORM núm. 80 de 9 de abril)

Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación (BOE núm. 106, de 4 de mayo).Texto consolidado. Última modificación: 29 de julio de 2015.

Decreto nº 359/2009, de 30 de octubre, por el que se establece y regula la respuesta educativa a la diversidad del alumnado en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 254, 3 de noviembre).

Orden de 23 de mayo de 2012, de la Consejería de Educación, Formación y Empleo, y de la Consejería de Sanidad y Política Social por la que se establece y regula la Atención Educativa al alumnado enfermo escolarizado en Centros Docentes Públicos y Privados concertados de la Región de Murcia y se crea el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria (BORM núm. 131, de 7 de junio).

Resolución de la Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad, por la que se dan instrucciones para el desarrollo del Programa experimental de Atención Sanitaria Especializada en horario escolar dirigido al alumnado que precise cuidados sanitarios especializados y continuados en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, para el curso académico 2015-2016 (BORM núm. 249, de 28 de octubre).

Resolución de 15 de junio de 2015, de la Dirección General de Calidad Educativa, Innovación y Atención a la Diversidad, por la que se establece el alumnado destinatario de los planes de trabajo individualizados y orientaciones para su elaboración (BORM núm. 143, de 24 de junio).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre).Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015.

Ley 3/2003, de 10 de abril, del Sistema de Servicios Sociales de la Región de Murcia (BORM núm. 99, de 2 de mayo).

Centros de Referencia Estatales (CRE). Madrid: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.dependencia.imserso.es/imserso_01/centros/cre/centros_referencia_funcionamiento/index.htm

Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras. Burgos:_Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/index.htm

Real Decreto 751/2014, de 5 de septiembre, por el que se aprueba la Estrategia Española de Activación del Empleo 2014-2016 (BOE núm. 231, de 23 de septiembre), que deroga la Estrategia Española de Empleo 2012-2014, aprobada por Real Decreto 1542/2011, de 31 de octubre (BOE núm. 279, de 19 de noviembre).

Resolución de 4 de febrero de 2010, de la Secretaría General de Política Social y Consumo, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, en materia de órganos y procedimientos de valoración de la situación de dependencia (BOE núm. 62, de 12 de marzo).

Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad (ORIAD). Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=2885&RASTRO=c179$m&IDTIPO=221

Orden de 9 de abril de 2007, de la Consejería de Trabajo y Política Social, por la que se crea la Oficina Regional de Información y Atención a la Dependencia y a la Discapacidad (BORM núm. 103 de 7 de julio de 2007)

I Plan Nacional de Accesibilidad 2004-2012. Madrid: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2013 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://femp.femp.es/files/566-308-archivo/IPLANNACIONALACCESIBLIDAD2004_2012[1].pdf

Estrategia de Ciudad Murcia 2020. Murcia: Ayuntamiento de Murcia; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.estrategiamurcia.es/

Ley 4/2016, de 15 de abril, de regulación de los procedimientos de emergencia ciudadana en la Administración de la Región de Murcia. (BORM núm. 126, de 25 de mayo de 2016).

Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. (BOE núm. 128, de 29 de mayo). Texto consolidado. Última modificación 15 de agosto de 2016.

Libro Blanco de Coordinación Socio-sanitaria. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2011 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.msssi.gob.es/novedades/docs/Libro_Blanco_CCS_15_12_11.pdf

Orden de 2 de marzo de 2006, conjunta, de las Consejerías de Sanidad y de Trabajo y Política Social, para la coordinación de actuaciones relativas a la atención socio-sanitaria en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 67, de 22 de Marzo de 2006).

Protocolo de Coordinación Socio-sanitaria en la Atención a las personas con Trastorno Mental Grave y/o Drogodependencia (TMG_D). Murcia: Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria. Comunidad Autónoma Región de Murcia y Fondo Social Europeo; 2016 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=6413&IDTIPO=100&RASTRO=c890$m

Proyecto INCA. Horizon 2020 - EU Framework Programme for Research and Innovation & European Innovation Partnership on Active and Healthy Ageing (EIP on AHA). Directorate-General for Health and Food Safety. European Comission [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.in3ca.eu/?page_id=60&lang=es

ABREVIATURAS

acGH (microarrays de CGH). Técnica de Hibridación Genómica Comparativa en formato de microarrays.

ACNEAE. Alumnos con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo.

ADN. Ácido desoxirribonucleico.

AEMPS. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.

AL. Maestro de Audición y Lenguaje.

AP. Atención Primaria.

APVP. Años Potenciales de Vida Perdidos.

AT. Atención Temprana.

ATE. Auxiliar Técnico Educativo.

BVD. Baremo de Valoración de los Grados de y niveles de Dependencia.

CBGC. Centro de Bioquímica y Genética Clínica.

CDIAT. Centro de Desarrollo Infantil y Atención Temprana.

Cf-DNA. ADN Fetal Libre en Sangre Materna.

CFVRM. Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia.

CIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

CIE-10. Clasificación internacional de enfermedades, décima versión.

CIEO-3 Clasificación Internacional de Enfermedades para Oncología. Versión 3.

CISNS. Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

CMBD-AH. Conjunto Mínimo de Datos Básicos al Alta Hospitalaria.

CRE. Centro de Referencia Estatal.

CREER. Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras.

CRFT. Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica.

CSM. Centros de Salud Mental.

CSUR. Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud.

DGAS. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.

DGCE. Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación y Universidades.

DGF y PS. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

DGIE y AD. Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad. Consejería de Educación y Universidades.

DGCE y FP. Dirección General de Calidad Educativa y Formación Profesional. Consejería de Educación y Universidades.

DGPE y RRHH. Dirección General de Planificación Educativa y Recursos Humanos. Consejería de Educación y Universidades.

DGPV y PI. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

DGPI. Dirección General de Patrimonio e Informática. Consejería de Hacienda y Administración Pública.

DGPFIAC. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad.

DGSP. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad.

EAEHD. Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y Domiciliaria.

ECEMC. Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.

EELL. Entidades Locales.

EPIAP. Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública.

EIM. Errores Innatos del Metabolismo.

EMA. Agencia Europea de Medicamentos (European Medicines Agency).

ENAC. Entidad Nacional de Acreditación.

EOEP. Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica.

ER. Enfermedad/es Rara/s.

ERN. Red Europea de Enfermedades Raras (European Reference Networks).

EUROPLAN. Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales para las Enfermedades Raras.

EURORDIS. Organización Europea de Enfermedades Raras.

EVE. Escala de Valoración Específica.

FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras.

HCE. Historia Clínica Electrónica.

HCU Virgen de la Arrixaca. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

IIER. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

ILE. Interrupción Legal del Embarazo.

IMAS. Instituto Murciano de Acción Social.

IMSERSO. Instituto de Mayores y Servicios Sociales.

INCA Introducción Inclusiva al Cuidado Integral.

IRDiRC. Consorcio Internacional de Enfermedades Raras.

ISCIII. Instituto de Salud Carlos III

LCHAD o LCHADD. Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga.

LOE. Ley Orgánica de Educación.

MCAD o MCADD. Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media.

MERS. Medicamentos Sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.

MH. Medicamentos Huérfanos.

MSSSI. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

NACER. Servicio de Acompañamiento en torno al Nacimiento.

NCF. Normas de Correcta Fabricación.

NGS. La secuenciación masiva de ADN o secuenciación de nueva generación (Next Generation Sequencing).

NNE. Necesidades Educativas Especiales

OMI-AP. Programa de gestión de los profesionales sanitarios de atención primaria.

ORIAD. Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad.

ORPHANET. Portal de información de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

PANA. Programa de Atención al Niño y al Adolescente en la Región de Murcia.

PcD. Personas con Discapacidad.

PCN. Programa de Cribado Neonatal de las Enfermedades Endocrino-Metabólicas.

PIAM. Plan Integral de Atención a la Mujer en la Región de Murcia.

PIER. Plan Integral de Enfermedades Raras.

Plumier XXI. Aplicación de gestión de centros educativos en la Región de Murcia.

PROPOSITUS. Hoja informativa publicada por el grupo ECEMC destinada a profesionales sanitarios (y las familias de los pacientes afectados) algunos aspectos importantes relacionados con las malformaciones y otros defectos congénitos.

Proyecto RARECARE. Proyecto de Vigilancia de los Cánceres Raros en Europa.

PT. Maestro de Pedagogía Terapéutica.

PTI. Plan de Trabajo Individualizado.

PTTP. Patologías, Técnicas, Tecnologías y Procedimientos.

RAM. Reacción Adversa a un Medicamento.

Red TerCel. Red de Terapia Celular.

REpIER. Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras.

RETICS. Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud.

RHA. Reproducción Humana Asistida.

RHB. Rehabilitación.

RN. Recién Nacido.

SAED. Servicio de Apoyo Educativo Domiciliario.

SDGTI. Subdirección General de Tecnologías de la información. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad.

SELENE. Plataforma de gestión asistencial e historia clínica electrónica en asistencia sanitaria especializada.

SIER RM. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

SIO ER. Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras.

SITE. Servicio de Información Telefónica para la Embarazada.

SITTE. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español.

SMART CITY. Proyecto Europeo Ciudad Inteligente.

SMS. Servicio Murciano de Salud.

SNS. Sistema Nacional de Salud

SoMoS+. Página web interna propia del Servicio Murciano de Salud.

SpainRDR. La Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación.

TIC. Tecnología de la Información y Comunicación.

TMR. Tumor Maligno Raro.

UE. Unión Europea.

Región de Murcia
Consejería de Salud

CARAVACA 2017
Año Jubilar

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA

Propuesta para los órganos consultivos
(14 – julio – 2017)

ÍNDICE

Participantes **4**
Introducción **10**
Justificación 10
Elaboración 13

Análisis de situación **14**
Epidemiología 15
Información 21
Prevención, detección precoz y diagnóstico 27
Atención sanitaria 33
Recursos terapéuticos 37
Educación 46
Servicios sociales 50
Coordinación socio-sanitaria 55
Formación 62
Investigación 65

Líneas estratégicas **74**
Epidemiología 74
Información 79
Prevención, detección precoz y diagnóstico 82
Atención sanitaria 90
Recursos terapéuticos 96
Educación 105
Servicios sociales 114
Coordinación socio-sanitaria 124
Formación 129
Investigación 134

Seguimiento y evaluación **138**
Bibliografía **142**
Abreviaturas **154**

Región de Murcia
Consejería de Salud

CARAVACA 2017
Año Jubilar

PARTICIPANTES

Comisión Técnica de Trabajo

Directora General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Dirección General de Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

de Salud.

Grupos de Trabajo

Información y Epidemiología

A. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud (coordinador).

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

o. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Prevención, detección precoz y diagnóstico

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud (coordinadora).

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Inmaculada. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Atención sanitaria

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud (coordinador).

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

, Mercedes. Directora General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Salcedo Cánovas, César. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Recursos terapéuticos

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud (coordinador).

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Pastor Cano, Josep. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud

Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Educación

. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes (coordinadora).

. Facultad de Educación. Universidad de Murcia.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Dirección General de Centros Educativos Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

. Facultad de Enfermería. Universidad de Murcia.

. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

. Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación y Universidades.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

. Dirección General Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicios sociales

. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades (coordinador).

. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Servicios Sociales. Ayuntamiento de Cartagena.

. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Bienestar Social. Ayuntamiento de Murcia.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Centro Municipal de Servicios Sociales de Yecla.

. Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

Coordinación socio – sanitaria

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud (coordinadora).

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Formación

. Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud (Coordinador).

. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicios Sociales. Ayuntamiento de Cartagena.

. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

, Inmaculada. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

, Elena. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Investigación

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud (coordinador).

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Fundación para la Formación y la Investigación Sanitarias de la Región de Murcia. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

INTRODUCCIÓN

JUSTIFICACIÓN

En el ámbito europeo, el Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes (1999-2003), supuso el punto de partida para la adopción de medidas en torno a estas patologías, una de cuyas primeras actuaciones fue el desarrollo de un reglamento sobre medicamentos huérfanos. Posteriormente, la Unión Europea (UE) ha continuado trabajando en este ámbito, estableciendo objetivos y áreas prioritarias de actuación o recomendaciones para los Estados miembros.

Uno de los principales problemas de las enfermedades raras (ER) es la dificultad de encontrar un tratamiento adecuado y fármacos eficaces para la mayoría de estas enfermedades con tan poca prevalencia. El coste de desarrollo de un medicamento es elevado y prolongado en el tiempo. Por ello, la aprobación del Reglamento del Parlamento Europeo en 1999 sobre medicamentos huérfanos permitió definir el término de Medicamento Huérfano (MH), como aquel destinado a la prevención, diagnóstico o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que no afecte a más de 5/10.000 individuos, y que sea difícil comercializarlo por falta de perspectivas de venta una vez en el mercado. La aprobación de este Reglamento, que tiene por objeto establecer incentivos para el desarrollo y la comercialización de estos medicamentos, ha supuesto un avance en términos terapéuticos.

En 2006 se publicó en España normativa que, sin ser específica para las enfermedades raras, sí que tiene especial repercusión en ellas: la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia, regula las condiciones básicas que garantizan la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo de la ciudadanía a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, mediante la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.

Dentro del sector sanitario, se incluye a las enfermedades raras como una prestación de carácter universal dentro de la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud (RD 1030/2006). Al mismo tiempo, se establece el procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud (RD 1302/2006). Ello hace que las enfermedades raras figuren entre las patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realiza mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, en centros, servicios o unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud y que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención. Todo ello sin dejar de contemplar la atención continuada del paciente en el/los centro/s sanitarios que le correspondan por proximidad.

En Abril del 2006 la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) presentó una Ponencia en el Senado sobre Análisis y propuestas desde los afectados “Plan de Acción para las Enfermedades Raras”, comprometiendo a los grupos parlamentarios y a los miembros de la Ponencia a poner en marcha un Plan Nacional de Enfermedades Raras, que favoreciera la creación de centros de referencia y el acceso a los medicamentos huérfanos, entre otras medidas. En febrero del 2007 por Acuerdo del Pleno del Senado se aprobó el Informe de la Ponencia que realizó un estudio para analizar la situación de las personas con enfermedades raras. Dicho estudio estaba especialmente centrado en las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyeran a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida.

Siguiendo la línea de trabajo iniciada en 1999 en Europa, en el año 2008 se puso en marcha el Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales de enfermedades raras (EUROPLAN), con el que se trata de proporcionar a los Estados miembros herramientas para el desarrollo de planes o estrategias para el abordaje de las enfermedades raras englobadas en un marco común europeo.

En 2009 se aprobó la primera Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS). En ella se contemplaban una serie de líneas estratégicas, objetivos y recomendaciones, que contribuyeran a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y de la atención sanitaria. Este documento constituyó un instrumento para la puesta en marcha de acciones en función de los recursos disponibles y en el ámbito de las competencias de las Comunidades Autónomas. Estos

objetivos y recomendaciones fueron redefinidos en 2014 a la luz de los nuevos conocimientos y los datos aportados en su seguimiento y evaluación.

En la Región de Murcia, desde el año 2009 se viene trabajando en este ámbito. Desde el movimiento asociativo participando activamente en la promoción de la elaboración de un plan integral de enfermedades raras de la Región y en sus lineamientos. Desde las instituciones, primero con la creación de un registro específico de ER que permitiera estimar la magnitud y complejidad de las enfermedades raras como problema de salud pública, y posteriormente, recogiendo los lineamientos iniciales y las recomendaciones de la Estrategia Nacional (2009) en el Plan de Salud 2010-2015 mediante objetivos y actuaciones para mejorar el conocimiento sobre las ER y su calidad de vida.

Finalmente en Julio de 2015 la Asamblea Regional aprobó en pleno una moción por la cual se encargó a la Consejería de Sanidad impulsar la elaboración de un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras (PIER). Para ello, en septiembre de 2015, el Consejo de Gobierno acordó la creación de una Comisión Técnica de Trabajo integrada por representantes de las Consejerías de Sanidad, Educación y Universidades y de Familia e Igualdad de Oportunidades, con el objetivo de elaborar dicho plan a partir de la adaptación de las líneas de trabajo recomendadas en la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

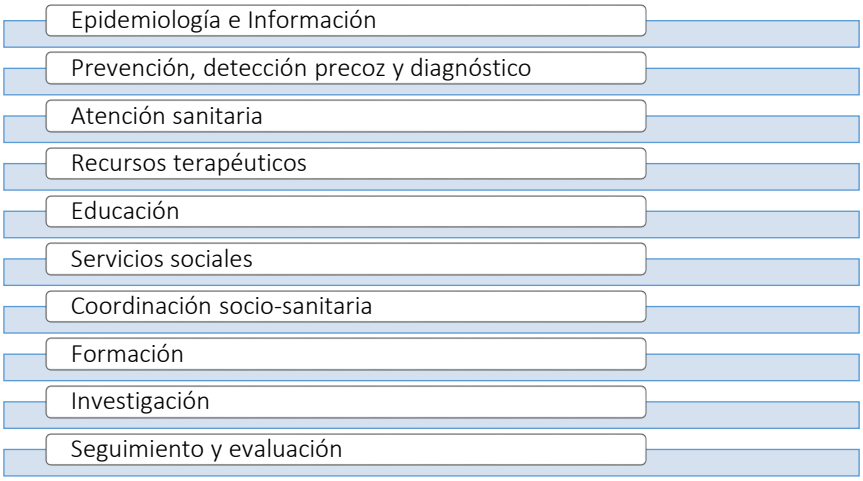
Este documento recoge dicho plan y es el resultado del trabajo realizado por los profesionales de las consejerías de Educación y Universidades, de Familia e igualdad de Oportunidades y de Sanidad, así como de las asociaciones de afectados y las entidades locales. Incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias.

La comisión técnica aprobó un borrador de documento el 27 de enero de 2017 que fue sometido a consulta de los agentes implicados (consejerías implicadas, asociaciones de afectados y órganos consultivos en materia de salud y discapacidad). Incorporadas sus propuestas, se elaboró un informe de valoración del impacto económico del PIER, siendo informado este último favorablemente por la Dirección General de Presupuestos y Fondos Europeos. Finalmente el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia fue presentado en la Asamblea Regional y aprobado por el Consejo de Gobierno el día xx de xxxx 2017.

ELABORACIÓN

Las medidas contempladas en el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se estructuran en diez líneas estratégicas, acordadas en el seno de la Comisión Técnica, siguiendo las marcadas por la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en su última revisión de 2014. Abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren los afectados. Para cada una de las líneas se ha constituido un grupo de trabajo, integrado por expertos en enfermedades raras procedentes de los ámbitos asistencial, educativo, social y asociativo. Cada grupo de trabajo ha contado con un coordinador que se ha integrado en la Comisión Técnica.

Líneas estratégicas



Los grupos de trabajo han realizado un análisis de cada una de las líneas, que ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Estas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos. Para cada actuación, se señala el principal órgano responsable de llevarla a cabo (sin que ello signifique la exclusión del concurso de otros), y se establecen los indicadores de seguimiento y de evaluación. También se han identificado los recursos necesarios para las actuaciones y los plazos estimados para realizarlas.

ANÁLISIS DE SITUACIÓN

No consta, a nivel mundial, una única definición aceptada de enfermedad rara. La Unión Europea (UE) define a las enfermedades raras o poco frecuentes, como aquellas con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el 'Programa de Acción Comunitaria sobre enfermedades raras 1999-2003' y es utilizada también por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como la gran mayoría de los estados miembros. No obstante, la Comisión Europea estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes.

Pese a no existir una definición precisa, estas enfermedades presentan características comunes que, más allá de los criterios cuantitativos, nos aproximan a un concepto más cualitativo de enfermedad rara. Así, salvo determinadas excepciones, la mayoría de ellas son de origen desconocido, carecen de tratamientos efectivos disponibles, comienzan a manifestarse a cualquier edad, aunque la mayoría lo hacen en la edad pediátrica, y presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas en función del grado de afectación y de su evolución. Todo ello marca el carácter crónico y generalmente grave de la mayoría, que acarrea una considerable carga de enfermedad y menoscabo de la calidad de vida de los afectados.

Teniendo en cuenta estas características se plantea un abordaje conjunto de las enfermedades raras, ya que los problemas derivados de las mismas también podrían tener un denominador común. Así, las personas afectadas generalmente tienen serias dificultades diagnósticas y de seguimiento clínico, así como de inserción social. Hay pocos datos epidemiológicos para poner de relieve su importancia, y se plantean dificultades en la investigación debido a la baja prevalencia. Todo ello, puede conducir a que no se beneficien de los recursos y servicios sanitarios que necesitan.

EPIDEMIOLOGÍA

Aunque se trata de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto las 6.000 - 8.000 enfermedades raras afectan aproximadamente al 6-8% de la población. Es decir, existen entre 27 y 36 millones de personas afectadas en la Unión Europea, en España entre 2,5 y 3 millones y entre 88.000 y 117.000 en la Región de Murcia. De estas enfermedades, el 80% son de origen genético y la mayoría se inicia en la edad pediátrica, con un pronóstico vital escaso en el 50% de los casos. En conjunto, el 65% de las patologías son graves, altamente incapacitantes, afectan a la autonomía de la persona e implican un déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos.

Pese a estas cifras aproximadas, las enfermedades raras conforman un conglomerado en el que se entremezclan algunas bien conocidas y con posibilidad de tratamiento con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje. La diversidad de las mismas en términos diagnósticos, de presentación clínica y de evolución natural hace que sea difícil diseñar sistemas de vigilancia adecuados para conocer de manera precisa el número de personas afectadas y su evolución. Su complejidad viene dada por:

- La dificultad para encuadrar una enfermedad bajo la denominación de enfermedad rara, dada la escasa información existente, que no ha permitido hasta la fecha disponer de una relación consensuada de enfermedades de ámbito europeo.

- La baja frecuencia relativa de esas enfermedades ha hecho que históricamente se haya pospuesto el desarrollo de sistemas de información sanitaria adecuados. La agrupación de estas enfermedades bajo un mismo marco conceptual ha puesto de relevancia esta necesidad, pero ha obligado a desarrollar nuevos métodos de búsqueda activa de casos en numerosas fuentes y en diferentes ámbitos (asistencial, servicios sociales,…), así como la integración de toda esta información.
- Adicionalmente, los indicadores epidemiológicos clásicos de incidencia y prevalencia no resultan tan apropiados para poner de relevancia estas enfermedades, siendo imprescindible complementar esta información con otros

indicadores centrados en las consecuencias de las enfermedades (mortalidad, discapacidad, calidad de vida), más que en su frecuencia.

Sin embargo, disponer de esta información es la base para poner de relieve su importancia, una adecuada planificación de recursos y el diseño de programas de promoción y protección para la salud, detección precoz, etc. En definitiva para orientar la toma de decisiones técnicas y políticas.

En España, el primer proyecto para el estudio de estas enfermedades fue la Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras (REpIER), en la que participaron 16 grupos pertenecientes a 11 Comunidades Autónomas (CCAA). Fruto de este trabajo se consensuó una definición de enfermedad rara de uso común, un listado de ellas y se realizó una primera aproximación a su epidemiología en nuestro país, empleando el Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria (CMBD-AH). Este análisis se publicó en el Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003, que proporcionaba una estimación de su prevalencia en nuestro país, y que mostró patrones espaciales diversos en 8 de los 44 grupos de enfermedades raras.

En el año 2005 se creó el "Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras" dependiente del IIER (Instituto de Enfermedades Raras), tomando como base el esfuerzo desarrollado en la red REpIER. En 2011, fruto de la adhesión del IIER al Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), se creó la Red Nacional de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR) en la que colaboran todas las CCAA, las organizaciones de afectados como FEDER, la industria farmacéutica, las empresas biotecnológicas, redes de investigación y varias sociedades científicas. La creación de esta Red queda recogida a su vez en la Estrategia de Enfermedades Raras del SNS, que recomienda a las CCAA que desarrollen sus propios Registros. Posteriormente se creó el Registro Estatal de Enfermedades Raras integrado en el Sistema de Información Sanitaria del Sistema Nacional de Salud, con la finalidad de proporcionar información epidemiológica de utilidad para la planificación, gestión y la evaluación de las actividades en el ámbito de estas enfermedades.

En la Región de Murcia, la Consejería de Sanidad y Política Social, inició en 2008 una línea de trabajo sobre ER, para conocer la situación de estas patologías. Como resultado, se publicaron una serie de trabajos sobre ER a partir de la información disponible en el Registro Regional del CMBD-AH y se creó el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras (SIER). Posteriormente el SIER ha incorporado otras

fuentes de diferentes ámbitos (sanitario, servicios sociales) y se ha desarrollado la normativa que regula su funcionamiento, así como su gestión. Se trata de un registro de base poblacional orientado a integrar toda la información disponible en diversas fuentes sobre las personas con alguna enfermedad rara, con la finalidad de favorecer el estudio de estas enfermedades, mediante el análisis de sus determinantes o causas, incidencia, prevalencia, evolución y la actividad asistencial.

Según la última información publicada, el número de personas registradas en SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 88.583, de las cuales 87.310 (98,6%) eran residentes en la Región de Murcia. Del total de personas registradas, 22.335 habían fallecido con anterioridad a esa fecha (25,2%), siendo el número de personas vivas residentes en la Región de Murcia hasta esa fecha de 65.125, que corresponde a un 4,4% de la población. El número de ER registradas fue de 75.570, que supone una prevalencia global de 515,2 casos por 10.000 habitantes, con tasas similares en mujeres (516,1) y hombres (513,6). El mayor número de casos corresponde al grupo de 5 a 9 años para los hombres, y al grupo de 75 a 79 años entre las mujeres; mientras que las prevalencias más elevadas se registran en los grupos de edad avanzada en ambos sexos. Las anomalías congénitas suponen el 25% de los casos, y el segundo grupo que genera mayor número de casos es el de las enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y de la inmunidad (15,5% del total).

Uno de los ejes prioritarios de desarrollo del SIER es asegurar una representatividad poblacional, motivo por el cual incorpora un gran número de fuentes de información (42 en 2014), la mayoría de origen hospitalario. Pese a esto, todavía existe margen de mejora en su cobertura, mediante la incorporación de nuevas fuentes de origen hospitalario (unidades clínicas de especial interés no integradas) y sobre todo de origen extra hospitalario (atención primaria, etc.), ya que existen entidades clínicas que generalmente no originan ingresos atribuibles a la propia enfermedad (p.ej. esclerosis múltiple, autismo, etc.).

Anualmente, el SIER procesa alrededor de 30.000 informes normalizados. En algo menos de la mitad de ellos se identifican personas posiblemente afectadas por enfermedades raras no registradas previamente y el resto de informes completa la información de pacientes o enfermedades preexistentes. Tras un proceso de validación, para cada persona registrada se confirman o descartan una serie de diagnósticos procedentes de las diferentes fuentes que pueden constituir por si mismos una enfermedad rara o bien agruparse para conformar síndromes específicos. En la

actualidad el proceso de validación es muy exhaustivo y se efectúa principalmente mediante revisión manual de la historia clínica de cada paciente, lo que repercute en la celeridad del análisis de la información.

En cualquier caso, el desarrollo de los registros de ER es reciente y apenas existen datos publicados acerca de la prevalencia global de las ER. Además, su comparabilidad es limitada dada la variabilidad en las patologías incluidas en cada uno de ellos por la carencia de un estándar internacional general y, en particular, de un listado común de patologías. Son muy numerosas las organizaciones dedicadas al diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras que, de manera unánime, recomiendan "un sistema de clasificación universal". Entre tanto, muchas de ellas han diseñado una clasificación propia con la que analizan esta problemática.

Dado el avance del SIER y según los análisis realizados hasta el momento, la lista de códigos CIE (Clasificación Internacional de Enfermedades) empleada en la actualidad resulta limitante. El Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea, formuló en 2014 una serie de recomendaciones para mejorar la codificación en los sistemas de información sanitaria. Entre ellas contempló la promoción de los códigos de Orpha dentro del proceso de desarrollo de la CIE11 de la OMS, que permitiera una transición entre ambos sistemas de clasificación. El SIER contempla los códigos ORPHA en su sistema, y estará en disposición de adaptarse con mayor facilidad en el futuro proceso de adaptación a la CIE-11.

Pese a la exhaustividad de los procesos de validación antes citados, la propia definición de "Enfermedad Rara", que actualmente responde a una selección de códigos de la CIE, resta especificidad a la información proporcionada en los análisis. Sin dejar de contemplar los acuerdos para la integración con el Registro Nacional de enfermedades raras, disponer de una lista reducida de enfermedades con la que trabajar permitirá proporcionar información de mayor utilidad para la asistencia sanitaria y para los propios afectados.

Por todo ello, el desarrollo del SIER debe centrarse en incrementar su representatividad y exhaustividad, mejorar la calidad y celeridad de los procesos de validación, mejorar el análisis de la información y poner en marcha herramientas de evaluación de la calidad de vida de los afectados, ya que este es el fin último con el que fue creado el registro.

Por otra parte, existen otros registros poblacionales de larga trayectoria no específicos de ER, dentro de los cuales se contempla la recogida y procesamiento de información

sobre dichas enfermedades. Estos son el Registro de Cáncer y el Registro de Mortalidad de la Dirección General de Salud Pública y Adicciones, adscritos al Servicio de Epidemiología. La información contenida en ellos completa el panorama sobre la epidemiología de las enfermedades raras en la Región de Murcia.

El Registro de Cáncer de la Región de Murcia es un registro de base poblacional que recoge de forma sistemática y continuada todos los casos incidentes de cáncer diagnosticados en residentes de la Región de Murcia desde 1981. La Región de Murcia participa en el proyecto sobre vigilancia de tumores malignos raros (TMR) en Europa (proyecto RARECARE) a través del Registro de Cáncer. Las estimaciones en Europa procedentes de este proyecto apuntan a una incidencia de TMR de 108/100.000 habitantes, con más de 500.000 casos nuevos diagnosticados cada año, que suponen el 22% de todos los tumores malignos. La supervivencia es menor del 50%, por debajo de la supervivencia global los tumores malignos (65%).

La definición de tumor maligno raro más ampliamente aceptada es la establecida por RARECARE, que incluye a los que tienen una incidencia bruta media anual inferior a 6 casos por 100.000 habitantes. En cambio, utilizando este punto de corte hay que tener en cuenta otros criterios como la localización anatómica, el tipo histológico o variables sociodemográficas, como la edad o el sexo. Un tumor puede ser frecuente pero raro en un grupo de edad determinado (p.ej. cáncer de próstata en varones menores de 50 años), o en un sexo determinado (p.ej. cáncer de laringe en mujeres). Al aplicar los criterios de localización anatómica y sexo de REpIER a los datos de incidencia del período 2003-2007 del Registro de Cáncer, se concluye que 35 localizaciones podrían considerarse TMR en hombres y 39 en mujeres (incidencia <6x100.000 hab.). Además, establecer este umbral plantea el problema de que los tumores con incidencia alrededor de 5/100.000 en unos periodos se podrían considerar TMR y en otros no.

En la aplicación de los listados desarrollados por el proyecto RARECARE los tumores se definen según tres niveles de especificidad (capas) y la combinación de criterio morfológico y topográfico. Creando un sistema de codificación que haga referencia a las tres capas y alcanzando un acuerdo sobre los tumores malignos raros a incluir en la información epidemiológica procedente del Registro de Cáncer se podría monitorizar de forma continua la incidencia y supervivencia de los TMR en la Región de Murcia.

La información publicada sobre la mortalidad por ER en España es también escasa, no existiendo hasta la fecha un análisis conjunto a nivel estatal ni a partir del Registro de

Mortalidad de la Región de Murcia. Se ha estimado la mortalidad causada por enfermedades raras en algunas CCAA, siendo los periodos de evaluación diferentes, y el listado de enfermedades incluidas para el cómputo global no comparable. Teniendo en cuenta que además puede existir una distribución geográfica diferencial de factores etiológicos es difícil extraer una imagen general de la mortalidad por las enfermedades raras.

De nuevo, el principal problema para el estudio de la mortalidad de las enfermedades raras es disponer de un listado consensuado de causas de muerte que contemplen dichas enfermedades, establecer una correspondencia con la CIE-10 morfológica, topográfica y validar dicha correspondencia. En España está disponible una versión propia de abril de 2015 que incluye 1.326 entidades de casi todas las grandes causas de muerte, excepto en enfermedades infecciosas y parasitarias, neoplasias, patologías del embarazo, parto y puerperio en mujeres, y afecciones perinatales del nacido.

Además se deben seleccionar indicadores de frecuencia absoluta y relativa de mortalidad adecuados para el estudio de las ER, teniendo en cuenta su caracterización y comparación poblacional, así como su marco etario por afectar potencial y principalmente a los grupos de edad infanto-juveniles.

INFORMACIÓN

Hasta hace poco tiempo, la baja frecuencia de estas enfermedades había ocasionado la invisibilidad de las mismas, o incluso ciertos problemas de inserción social y estigma. Como consecuencia de ello apenas se disponía de información elaborada para un abordaje en los diferentes ámbitos (asistencial, educativo, de inserción social o laboral, familiar) que a su vez fuera coherente y promoviera un abordaje integral.

Sin embargo, la elevada complejidad y afectación en la calidad y esperanza de vida de aquellos que las padecen, han hecho que en los últimos años se tome conciencia del importante problema de salud pública que constituye. Las asociaciones de afectados, FEDER a nivel nacional y EURORDIS a nivel europeo, han jugado un papel clave en este proceso. Como consecuencia se han puesto en marcha distintas iniciativas que, desde los diferentes ámbitos, buscan mejorar la respuesta actual a este problema mediante actuaciones coordinadas.

Como punto de partida, el acceso a la mejor información disponible sobre las diferentes enfermedades, su diagnóstico, el mejor abordaje terapéutico o los recursos educativos, laborales y sociales que están a disposición mejorarían la atención integral de los afectados y sus familiares. Es deseable por tanto que las administraciones públicas ofrezcan información y orienten a los afectados y sus familiares, de forma sistemática y no a demanda del afectado.

En el actual marco de la “Sociedad de la Información” las tecnologías (especialmente internet) facilitan enormemente la creación, distribución y adquisición de la información. El libre acceso a la misma consigue salvar numerosas barreras, especialmente relevantes en el caso de los afectados por enfermedades raras, y puede facilitar a afectados y familiares información preliminar sobre aspectos de la enfermedad y los recursos que pueden ser útiles de una manera más rápida, igualitaria y justa. De la misma manera, la disponibilidad en la red de esta información para los profesionales de las administraciones que trabajan al servicio de los afectados puede facilitar la coordinación entre ellos y ampliar los recursos ofrecidos. Para conseguir estos objetivos es esencial elaborar y actualizar guías de servicios, recursos y procedimientos, y

ponerlas a disposición de los profesionales y ciudadanos en la red de forma accesible y comprensible.

Una de las mayores iniciativas internacionales y de mayor utilidad en el ámbito de las ER es ORPHANET. Esta es una base de datos de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos, que da acceso a listados de ER e información sobre las mismas, de medicamentos huérfanos y un directorio de centros de referencia, laboratorios, proyectos de investigación, registros, redes, plataformas y asociaciones de afectados de los 37 países miembros. Además ofrece diferentes servicios, entre ellos, una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas), boletines (Orphanews Europe), informes y estudios temáticos. Los portales nacionales, acceden al portal internacional e incluyen información de relevancia a nivel nacional.

En España, en el año 2002 el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) creó el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas, que incluyó al Grupo de Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Este centro dispone de servicios de información sobre teratógenos: uno dirigido a los profesionales médicos (SITTE-Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos) y otro para la población general (SITE-Servicio de Información Telefónica para la Embarazada). La Región de Murcia es una de las 3 CCAA que colabora con aportación económica con el ECEMC para que las mujeres embarazadas y los profesionales de la Región puedan beneficiarse de la información sobre teratógenos. También pone a disposición de la población unas hojas informativas (PROPOSITUS), sobre aspectos relevantes y actualizados para la prevención de defectos congénitos.

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) publicó en 2004 la “Guía de enfermedades raras: un enfoque práctico”, que proporciona información sobre unas 400 ER, sus aspectos clínicos y los recursos terapéuticos y sociales disponibles, así como aspectos relacionados con la discapacidad y recursos para la ayuda mutua.

En la Región de Murcia se dispone de Planes y Programas de promoción de la salud (Plan Integral de Atención a la Mujer o PIAM, Programa de Atención al Niño y al Adolescente o PANA) que, sin ser específicos de las enfermedades raras, contemplan actividades de prevención y diagnóstico precoz de las mismas. Dichos planes se encuentran disponibles en la Web de murciasalud. Otros recursos asistenciales (Unidad de Genética Médica, Centro de Bioquímica y Genética Clínica, Centros de Referencia Estatal para el diagnóstico o tratamiento de ER, unidades clínicas con experiencia en el

diagnóstico y seguimiento de algunas ER) o son de difícil acceso o no se encuentran disponibles en la Web de Murcia salud.

En relación a los recursos terapéuticos, la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) tiene, entre otras funciones, la de garantizar el acceso equitativo a los tratamientos, que en este caso incluye tratamientos complejos, de uso compasivo, terapias avanzadas y medicamentos huérfanos, existiendo dentro de la comisión un grupo de trabajo de medicamentos huérfanos específico. La página web de la CRFT pone a disposición del público informes de posicionamiento terapéutico, pudiendo ampliarse esta información pública con otros contenidos de interés para los afectados, como los procedimientos para acceder a determinados tratamientos.

Por otro lado, la Región de Murcia ha sido pionera en poner a disposición de los afectados por errores innatos del metabolismo (EIM) de especial seguimiento, procedimientos y ayudas económicas para la dispensación de alimentos de difícil adquisición, que son considerados como tratamientos dietoterapéuticos para estas enfermedades. Los procedimientos para la solicitud de ayudas del Servicio Murciano de Salud para estos tratamientos, y otros disponibles, como las ayudas para la adquisición de productos ortoprotésicos, se encuentran accesibles en la sección de personas con discapacidad de la web de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, pudiendo estar disponibles en la web también desde el ámbito sanitario.

En definitiva, es posible mejorar la visibilidad de la información sobre los recursos sanitarios disponibles para las personas con ER en la Región a través la Web de la Consejería de Salud, unificando los contenidos relacionados directa o indirectamente con ellas. De la misma manera, para los profesionales sanitarios estos contenidos, u otros más específicos de ER, se encuentran disponibles pero también dispersos en la Página web interna del Servicio Murciano de Salud (SoMoS+). Estos aspectos pueden contemplarse en los procesos de remodelación de dichas páginas.

Aunque las enfermedades raras pueden manifestarse a cualquier edad, la mayoría de ellas comienzan a debutar durante la edad pediátrica, por lo que repercuten directamente en su educación. En la Región de Murcia, el número de casos de en edad escolar con enfermedades raras registradas en el SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 15.599, de los cuales 546 tenían una discapacidad reconocida oficialmente. Dichas enfermedades pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales que deben ser cubiertas.

El alumnado con ER que requiera de determinados apoyos y atenciones educativas específicas, se considera, en el marco normativo actual, como alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales. Si de dicha enfermedad se deriva además una discapacidad o trastorno grave de conducta, sería considerado como alumno con necesidades educativas especiales. El personal del centro educativo, junto con los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica identifica las necesidades de apoyo para su adecuada escolarización en centros ordinarios y proponen las adaptaciones curriculares específicas si es preciso.

Para aquellos alumnos con largos periodos de hospitalización y convalecencia en domicilio, como es el caso de los niños con una ER, la atención educativa es prestada por el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria (EAEHD).

Pese a todo lo expuesto, la mayoría de las dificultades con las que el niño afectado por una enfermedad rara se encuentra, no dependen tanto de la propia enfermedad ni de su rendimiento académico como de las consecuencias sociales que se derivan de ellas. La Consejería de Educación, Juventud y Deportes dispone de normativa, información y recursos desarrollados para la atención a la diversidad, incluyendo aspectos de sensibilización de la comunidad educativa que fomenten el respeto a las diferencias, la tolerancia, la dignidad de todas las personas y la igualdad de oportunidades.

La información y los recursos asociados relacionados con estos aspectos se pueden encontrar en las páginas web de atención a la diversidad de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes y de la Universidad de Murcia. Aunque no son exclusivas para las enfermedades raras son de gran utilidad, para los afectados, sus familias y los profesionales. Por consiguiente, en el ámbito educativo la disponibilidad de información y recursos para los niños con ER, se encuentra estructurada y accesible, de manera que puede ser ofertada a las familias cuando sea necesario.

Obtener y mantener un puesto adecuado de trabajo es un aspecto esencial para la inserción social de las personas adultas con ER y, por extensión, para el fomento de su autonomía y nivel de autorrealización personal. Teniendo en cuenta que en la Región, según los últimos datos aportados por el SIER, una de cada tres personas afectadas presentan algún grado discapacidad reconocido, resulta especialmente importante tener acceso a los recursos y medidas orientadas al fomento del empleo de las personas que presentan dificultades. En la legislación española se contemplan medidas generales para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con

discapacidad. En la Región de Murcia, la Consejería de Empleo, Universidades y Empresa dispone de servicios de orientación laboral, y promueve medidas de fomento para el empleo ordinario o en centros especiales, entre otros servicios y prestaciones.

No obstante, es posible mejorar el acceso a la información sobre estos recursos y los procedimientos de solicitud tanto a los profesionales de diferentes ámbitos (educativo, social, sanitario) como a los afectados por ER que presenten alguna discapacidad. Es especialmente importante mantener actualizados a los profesionales de las oficinas de empleo sobre los recursos específicos para las personas con discapacidad. Todo ello es posible mejorando la visibilidad de los mismos y la adaptación de los contenidos para facilitar su comprensión. En el área para personas con discapacidad de la página web de comunidad autónoma se concentra una buena parte de esta información, sin ser ésta una página de referencia para la búsqueda de empleo.

El alto grado de discapacidad o dependencia provocado por las enfermedades raras, su complejidad y su curso crónico, ocasionan un deterioro de la calidad de vida de los afectados y sus familias que deben recibir el soporte adecuado desde los servicios sociales. Así, la simple sospecha de una de estas enfermedades en un recién nacido y hasta la edad de 6 años debería poner en marcha los mecanismos de coordinación inter-institucionales precisos para ofertar desde el primer momento una atención temprana de calidad, integral y gratuita. También se deben facilitar desde los servicios sociales recursos y ayudas para la correcta atención en el domicilio y el necesario respiro familiar, los medios de soporte u otras ayudas que no puedan ser cubiertas por los centros educativos y que faciliten la adaptación e integración del niño en el centro, y otras que promuevan el mantenimiento del máximo nivel de autonomía en posteriores etapas de la vida. Entre estas últimas figura la capacitación psicosocial de las personas afectadas, con el fin de conseguir el máximo desarrollo de sus capacidades personales y laborales para mejorar sus posibilidades de integración social.

Los Centros de Servicios Sociales de las Entidades Locales son la puerta de entrada al sistema de servicios sociales en la Región de Murcia. Esta estructura de primer nivel se dirige a la población general y ofrece la primera orientación y valoración, derivando a los servicios sociales especializados si fuera necesario. Además de la información aportada por estos centros, las web del Instituto Murciano de Acción Social (IMAS) y de la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades recogen diversa información de interés sobre recursos sociales para personas con discapacidad y los procedimientos de solicitud. No obstante, estos contenidos web, de interés para las personas afectadas

por una enfermedad rara, pueden están en ocasiones dispersos, duplicados, o con diferentes niveles de actualización. Así, su accesibilidad puede entrañar cierta dificultad para las personas con discapacidad.

Por otro lado, el Servicio de Orientación e Información (SIO) de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) proporciona información actualizada sobre la sintomatología de las enfermedades, recursos y especialistas específicamente dirigidos a este colectivo y facilita el contacto e intercambio de experiencias entre personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías.

Además, desde el ámbito asociativo se han promovido diversos estudios en España que identifican los recursos existentes y las necesidades aún pendientes de cubrir. Así, los estudios ENSERio de 2009 (“Estudio sobre situación de las Necesidades Socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España”) y de 2012 (“Por un modelo sanitario para la atención a las personas con enfermedades raras en las Comunidades Autónomas”) aportan la visión de las experiencias y expectativas de los propios afectados. Otros trabajos realizados en 2012 se centran en aspectos asistenciales, como son el “Mapa de Recursos Sanitarios para la atención a las Enfermedades Neuromusculares” y “Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid” realizado por el IIER y promovido entre otras entidades también por FEDER.

Gracias al intenso movimiento asociativo y al fructífero trabajo colaborativo de varias asociaciones de afectados, la Región de Murcia se ha convertido en referente en la atención a las personas con una enfermedad rara no sólo en su territorio, sino también a nivel nacional e internacional. Así, miembros de diferentes asociaciones participan en foros de debate y mesas de diversos ámbitos (científico, político, etc.), así como en grupos de trabajo y en la elaboración de propuestas, material y documentación de gran valor para instituciones y afectados. De esta manera, por ejemplo, se ha conseguido proporcionar un marco formativo internacional a través de la realización del encuentro de familias y del congreso de enfermedades raras que se celebra anualmente.

También a través del movimiento asociativo se han inaugurado diversos centros de atención integral y Servicios de Información y Orientación a familias y personas con una enfermedad rara en la Región de Murcia, que en muchas ocasiones son el referente para afectados e instituciones. Muchos de estos centros forman parte de la red de servicios sociales a través de convenios y conciertos con las administraciones.

PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO

La Organización Mundial de la Salud establece tres niveles de prevención para las enfermedades: 1) primaria, que evita la adquisición de la enfermedad; 2) secundaria, para detectar la enfermedad en estadios precoces y establecer medidas que pueden impedir su progresión y 3) terciaria que comprende medidas de tratamiento y rehabilitación para ralentizar su progresión y la aparición o el agravamiento de complicaciones y secuelas, intentando mejorar la calidad de vida. Un cuarto nivel de prevención hace referencia a aquellas actividades sanitarias que atenúan o evitan las consecuencias de las intervenciones innecesarias o excesivas del sistema sanitario.

En el ámbito de las enfermedades raras, las más frecuentes son las de origen genético y son pocas las que permiten una prevención de la exposición externa a factores cuya asociación a la aparición de estas enfermedades haya quedado demostrada. En estos casos la prevención primaria se lleva a cabo promoviendo hábitos saludables en la población (evitando la exposición a teratógenos conocidos, como el alcohol, drogas, infecciones, agentes ambientales,…), junto con la atención a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses de la gestación, para evitar la exposición a dichos riesgos, así como el adecuado control de la toma de fármacos y manejo de enfermedades crónicas.

El Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia (CFVRM) tiene asignadas entre sus funciones la difusión de información relacionada con los posibles efectos de los medicamentos administrados en el embarazo, o sus perfiles de seguridad. Además desarrolla el programa de notificación de Reacciones Adversas a Medicamentos (RAM), integrando de manera continuada información para la supervisión de medicamentos o para la realización de estudios que evalúen su seguridad. En relación a las enfermedades raras, resulta especialmente útil vigilar eventos relacionados con medicamentos que aparecen con una baja frecuencia o que afectan a poblaciones especiales (embarazas, recién nacidos,…), retroalimentando así la información generada para la prevención primaria.

También se puede reducir la incidencia de algunas enfermedades raras de origen genético, mediante el adecuado asesoramiento genético, junto con el diagnóstico preimplantacional y/o prenatal. Así, en la fase pre-concepcional, el Programa Integral de Atención a la Mujer de la Región de Murcia (PIAM) incluye una serie de actuaciones preventivas para realizar desde atención primaria: evaluación de riesgo reproductivo o de enfermedades de tipo hereditario (con derivación a la Sección de Genética Médica en caso necesario), consejo nutricional y de estilo de vida saludable, evaluación de exposición a teratógenos antes del embarazo, etc. Estas actuaciones pretenden situar a la mujer en el mejor estado de salud posible previo a la concepción, ya que la organogénesis como periodo de mayor vulnerabilidad para el embrión tiene lugar en las 10 primeras semanas después de la última menstruación y por tanto, en numerosas ocasiones, antes de que la mujer conozca su gestación. En el PIAM se describen dichas actuaciones, pero es preciso potenciar la ejecución de las mismas desde la atención primaria y proporcionar al clínico información y protocolos para el cribado de exposiciones medioambientales teratogénicas.

Por otro lado, desde el Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU Virgen de la Arrixaca) se ofrece información personalizada sobre los riesgos y efectos relacionados con la exposición a tóxicos durante la etapa reproductiva, el embarazo y la lactancia. Se han desarrollado en este sentido algunos programas y campañas orientadas a la prevención de ciertos defectos congénitos, como el programa “nacer y crecer sin OH”, para la prevención del síndrome alcohólico fetal y otros trastornos neurocomportamentales por exposición prenatal a alcohol y otras drogas, con seguimiento hasta el final de la adolescencia. También se realizan esfuerzos desde la Consejería de Sanidad para mantener disponible el acceso de los profesionales sanitarios de la Región al servicio del SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español) del IIER.

Durante el periodo pre-concepcional también se puede recurrir a procedimientos de diagnóstico preimplantacional y técnicas de reproducción humana asistida (RHA) con fin preventivo, si los progenitores son portadores o están en riesgo de transmitir una enfermedad genética. El SMS actualmente asume el estudio y la indicación de las técnicas de RHA con recursos propios y su realización se efectúa en centros concertados.

Para la prevención secundaria de determinadas enfermedades raras se dispone de una serie de actuaciones durante el periodo prenatal y neonatal, orientadas a su detección precoz para establecer medidas que puedan impedir su progresión. Sin embargo, una de las dificultades más significativas a las que se enfrentan las personas afectadas y sus familias, es conseguir un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo aceptable. Dicho retraso puede conllevar el empeoramiento clínico al no tener acceso a un abordaje terapéutico temprano.

En la etapa prenatal**,** y enmarcado en el subprograma de atención al embarazo, parto y puerperio, el PIAM contempla el cribado combinado del primer trimestre para la detección de las aneuploidías cromosómicas más comunes y la indicación de técnicas invasivas adicionales (amniocentesis, biopsia de corion) para confirmación diagnóstica en caso necesario. Los Servicios de Ginecología y Obstetricia de los hospitales del SMS llevan a cabo el denominado diagnóstico prenatal, que implica la aplicación de técnicas ecográficas, citogenéticas, bioquímicas y moleculares que permiten la detección de anomalías congénitas fetales y enfermedades genéticas. El diagnóstico prenatal incluye el cribado combinado aplicado a todas las gestantes, así como los métodos solo dirigidos a la población de riesgo de trasmitir una enfermedad genética.

La valoración del riesgo en función de los resultados de las pruebas de cribado y el diagnóstico prenatal se realiza en los hospitales pertenecientes al Servicio Murciano de Salud. Para mejorar dicha valoración es necesario unificar el protocolo de la ecografía y coordinar la realización de los marcadores junto a la ecografía, de manera que todos los resultados se encuentren disponibles para su valoración conjunta por un especialista.

Una vez confirmado el diagnóstico prenatal precoz de una ER, se debe facilitar a la pareja la toma de decisiones poniendo a su disposición información sobre la enfermedad y los recursos asistenciales existentes en la Región ó fuera de ella, preferiblemente a través de un equipo multidisciplinar de expertos en la materia, que debe incluir necesariamente profesionales especializados en asesoramiento genético. Una de las opciones previstas legalmente es la interrupción de la gestación. En la Región de Murcia existen centros concertados por el Servicio Murciano de Salud para las interrupciones de las gestaciones precoces. Las interrupciones tardías son valoradas por el Comité Clínico Regional ubicado en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU

Virgen de la Arrixaca), y son atendidas fuera de la red asistencial pública, mediante conciertos con centros privados de la Región, o, en algunas situaciones, en otras autonomías. Se debe evitar, sin embargo, la peregrinación de la pareja por diversos centros y especialistas y la repetición de pruebas, siendo lo idóneo para la salud física y mental de la mujer que la interrupción de la gestación de un feto con sospecha de ER se realizara dentro de la red pública de nuestra Región.

En la etapa neonatal se lleva a cabo el Programa de Cribado Neonatal de las enfermedades endocrino-metabólicas (PCN), dirigido a todos los recién nacidos, tanto de hospitales públicos como privados. Su principal objetivo es la detección precoz de algunas ER para instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, y así evitar o minimizar los daños en el recién nacido. Este es un Programa que viene determinado por la normativa que regula la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud y la lista básica de enfermedades que actualmente forman parte del mismo está establecida.

En la Región de Murcia, el Programa de Cribado Neonatal se desarrolla en el laboratorio de Metabolopatías del Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC), ubicado en el HCU Virgen de la Arrixaca. Además de las enfermedades determinadas normativamente, este laboratorio realiza, el cribado de otras patologías y otros Errores Innatos del Metabolismo (EIM) que no forman parte del PCN.

Las enfermedades y trastornos de base genética son muy numerosos, lo que provoca una continua evolución de los análisis genéticos para su detección. Este hecho, junto con la baja prevalencia de las mismas, ha conducido a que el MSSSI concretara los aspectos fundamentales de la cartera de genética, dentro de la cartera de servicios comunes del SNS. Así, define el consejo genético (o asesoramiento genético), los grupos de patologías para los que se indicará dicho asesoramiento, los tipos de análisis genéticos y los criterios para la indicación de cada uno de ellos. Por otro lado la normativa vigente establece que la indicación de los análisis genéticos con fines sanitarios debe vincularse sistemáticamente al asesoramiento genético y ambos procesos deberán ser efectuados por personal cualificado y llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad establecidos. Asimismo, la autoridad autonómica o estatal competente debe acreditar los centros, públicos o privados, que puedan realizar análisis genéticos.

El Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC) actualmente desarrolla tres programas asistenciales que abordan todas las áreas de análisis genéticos: anomalías cromosómicas, enfermedades hereditarias del metabolismo y alteraciones moleculares, incluyendo el cáncer hereditario. Los tres laboratorios están acreditados desde el año 2014 por la ENAC bajo la norma UNE-EN ISO 15189. Durante el año 2015 realizaron análisis genéticos a 23.265 personas, de los que 17.713 eran recién nacidos del Programa de Cribado Neonatal y se detectaron 538 casos con distintas enfermedades o anomalías genéticas.

El objetivo del CBGC es mantenerse actualizado y ampliar el acceso a nuevas técnicas de diagnóstico con la mayor fiabilidad, calidad y eficiencia. De este modo, en el año 2007 introdujo la técnica de espectrometría de masas en tándem con lo que se amplió el número de enfermedades incluidas en el PCN y posteriormente la técnica de arrayCGH para mejorar la resolución y diagnóstico de las anomalías cromosómicas. Recientemente el CBGC ha añadido la tecnología de Secuenciación Masiva (NGS) que va a permitir la mejora en el diagnóstico de las enfermedades genéticas y abordar los estudios de NGS que actualmente se externalizan.

La Región de Murcia también cuenta con la Sección de Genética Médica y Dismorfología del HCU Virgen de la Arrixaca, que realiza actividades de diagnóstico clínico, asesoramiento genético y tratamiento de algunas patologías a: personas afectadas o con sospecha de una enfermedad de origen genético, teratogénico o anomalías congénitas; a personas con familiares con diagnóstico o sospecha de una enfermedad genética; a gestantes afectas de una enfermedad genética o antecedentes de hijo afectado o en la que se detectan anomalías congénitas fetales; así como a parejas con infertilidad. Los pacientes son remitidos desde cualquier ámbito asistencial. En ella se atendió en 2015 a 3.563 pacientes y se solicitaron 2.114 estudios genéticos, realizados en el mismo hospital o en laboratorios nacionales y extranjeros.

La implantación del Programa de Cribado Neonatal se debe acompañar del desarrollo por parte del MSSSI de un sistema de información que permita realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas y de protocolos consensuados en el marco del Consejo Interterritorial del SNS que permitan abordar en todas las CCAA, de manera homogénea y de acuerdo a criterios de calidad, los procesos de cribado. Existen protocolos individualizados para cada una de las patologías del PCN donde se

especifican los algoritmos diagnósticos y circuitos de derivación del paciente a las unidades clínicas con experiencia en el seguimiento correspondiente.

Por último, el Programa de Atención al Niño y al Adolescente (PANA), implantado en todos los centros de salud con unas altas tasas de cumplimiento, detecta alteraciones del desarrollo que pueden servir por sí mismas de señales de alerta para el diagnóstico precoz de las ER. Además incluye los protocolos de coordinación y actuaciones educativo - sanitarias para la detección e intervención temprana en los trastornos del espectro autista y de detección y diagnóstico del trastorno por déficit de atención e hiperactividad, en ocasiones asociados a enfermedades raras.

ATENCIÓN SANITARIA

Las enfermedades raras o de baja prevalencia son en su mayoría de origen genético y de carácter crónico y discapacitante. En este contexto, se convierten en un desafío para los sistemas de salud, incluyendo tanto enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento, como otras menos conocidas y de difícil abordaje. Las enfermedades genéticas representan una causa sustancial de morbi-mortalidad, presentando el 3% de los recién nacidos alguna anomalía o enfermedad genética, lo que en Región de Murcia supondría más de 500 recién nacidos con anomalías congénitas/año de entre los más de 18.000 nacimientos. Además, se estima que el 8% de la población desarrollará alguna enfermedad de origen genético antes de los 25 años, constatando que los factores genéticos desempeñan un papel predominante en aproximadamente 1/3 trastornos crónicos de la edad adulta.

Para los afectados por una enfermedad rara, la atención primaria (AP) juega un papel esencial, siendo la principal vía de acceso al sistema sanitario y un elemento clave para asegurar la continuidad asistencial y la integración con dispositivos de otros ámbitos. Los profesionales de atención primaria (especialmente los pediatras y los médicos de familia) deben estar formados en la detección de las ER y disponer de herramientas que alerten de la sospecha de diagnóstico. Así mismo, deben ser los responsables del seguimiento del afectado y la referencia para el mismo, sus familiares y el resto de profesionales.

Para ello se deben determinar los circuitos asistenciales y disponer de herramientas que permitan mantener un flujo ágil entre la atención sanitaria primaria, especializada y urgente, así como el ensamblaje con otras actuaciones sanitarias complementarias. La complejidad del diagnóstico y seguimiento las enfermedades raras obliga a estos pacientes y sus familiares a realizar numerosos desplazamientos a centros sanitarios, en ocasiones alejados de su domicilio, a lo que se añade las limitaciones de la movilidad que presentan muchos afectados o la dificultad para conciliar la vida laboral de sus cuidadores. En este contexto es de gran ayuda la figura de un gestor de casos, como el que dispone el Área de Salud IX (dedicada actualmente a la cronicidad, pero que podría

incorporar la atención a las ER entre sus actividades), por lo que sería necesario ampliar esta figura al resto de áreas de salud.
Es necesario mencionar también la importancia de la correcta atención en los servicios de urgencias de determinadas ER, ya que presentan crisis agudas que es necesario tratar adecuadamente para minimizar las complicaciones; o evitar maniobras diagnósticas o terapéuticas excesivas.

Otra dificultad a la que se enfrentan los afectados y los profesionales sanitarios de AP es la falta de visibilidad de los recursos de atención especializada para las ER existentes en la Región. Estas unidades con experiencia en el diagnóstico y abordaje de determinadas ER identificadas deberían conformarse como una red completa de unidades de referencia estatal y autonómica, ampliarse y estar accesible desde la atención primaria.

En este sentido, son conocidas las dificultades sobreañadidas que las personas afectadas por una ER tienen para la obtención del diagnóstico y del acceso al tratamiento debido a la escasez de conocimientos científicos en muchos casos, a la falta de experiencia en el manejo clínico y de investigación en este campo. Con esta orientación, el 28 de noviembre de 2006 se constituyó el Comité de designación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para el Sistema Nacional de Salud (SNS), dependiente del Consejo Interterritorial del SNS (CISNS). Dicho Comité propone las áreas de conocimiento sobre las que actuar y su priorización, en segundo lugar las patologías, técnicas, tecnologías y procedimientos (PTTP) que deberían ser tratados en unidades de referencia y, por último, la propuesta de designación de los CSUR que cumplen los criterios establecidos y han sido acreditados. También debe elaborar los procedimientos de derivación de los usuarios del SNS a estos centros.

Dentro de los servicios de atención especializada disponibles, la Sección de Genética Médica y Dismorfología atiende a pacientes con sospecha de ER remitidos desde atención primaria, especializada, el CBGC y las distintas unidades de seguimiento del embarazo. Ofrece una atención integral al paciente con sospecha ER y organiza la atención interdisciplinar, diagnóstico, tratamiento, seguimiento y asesoramiento genético, tanto al afectado como a su familia.

Además existen algunas unidades clínicas con experiencia en el diagnóstico y seguimiento de diferentes ER, que atienden a pacientes con enfermedades metabólicas, fibrosis quística, hemoglobinopatías, hemofilia, etc. Adicionalmente hay designados 6 *CSUR* que pueden atender a pacientes con determinadas ER, aunque no siempre de manera exclusiva: de Cardiopatías familiares y miocardiopatía hipertrófica, de Ortopedia infantil, de Esclerosis múltiple, y de Tratamiento de las infecciones osteoarticulares resistentes, todos ellos ubicados en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Existen además dos CSUR de Reconstrucción de la superficie ocular compleja – Queratoprótesis, uno en el HCU Virgen de la Arrixaca y otro en el Hospital General Universitario Reina Sofía.

La política sanitaria de la Unión Europea ha facilitado la cooperación entre países en relación al diagnóstico y tratamiento de las personas con enfermedades raras. Esta cooperación tradicionalmente ha estado basada en acuerdos bilaterales y proyectos concretos sobre temas específicos. En 2014 se inició la creación de redes europeas (*European Reference Networks*, *ERN*) para la asistencia de las enfermedades raras, habiéndose designado para formar parte de ellas el CSUR de Cardiopatías Familiares y Miocardiopatía Hipertrófica del Hospital Virgen Arrixaca.

La mayoría de las enfermedades raras (ER) tienen su inicio en la infancia, dos de cada tres se manifiestan en menores de dos años. Estos niños son atendidos por el pediatra y en la adolescencia son derivados para continuar su seguimiento en las unidades de adultos. Este es un momento crítico en el que surge temor e intranquilidad en pacientes y familiares ante el cambio de equipo médico, situaciones de abandono de seguimiento, falta de coordinación y disparidad de criterios entre los distintos especialistas. En la Región de Murcia existe una consulta de transición entre la edad pediátrica y la adulta en atención primaria y entre los servicios de nefrología pediátrica y de adultos en el HCU Virgen de la Arrixaca, cuyo modelo es deseable ampliar a todos los ámbitos de la atención sanitaria regional.

Actualmente la atención sanitaria de los pacientes con ER se efectúa de manera segmentada y en diferentes visitas a cada especialista. La atención sanitaria integral requiere la constitución de equipos interdisciplinares, para el abordaje conjunto y simultáneo del paciente. Para la coordinación de estas citas es fundamental la figura mencionada del gestor de casos.

Además existen otros dispositivos asistenciales sanitarios complementarios que proporcionan cuidados en salud de una forma más holística. Así, la salud mental aborda desde las enfermedades mentales de baja frecuencia, hasta la frecuente alteración de la salud mental asociada a otras ER que afectan a diferentes órganos y sistemas, (depresión, ansiedad, trastornos de la conducta asociados, etc.), o la posible repercusión sobre la salud mental en los cuidadores y familiares. La asistencia en salud mental en el ámbito del Servicio Murciano de Salud se desarrolla en gran medida a nivel comunitario, a través de la estructura de Centros de Salud Mental (CSM), que funcionan en régimen ambulatorio pudiendo mejorarse ciertos aspectos relacionados con la atención a los afectados por ER y sus familiares.

Por otro lado, los afectados con enfermedades raras son un grupo susceptible de cronificación y largas estancias hospitalarias, y la mayoría fallece en los hospitales. Todo ello supone una pérdida de la calidad de vida de estas personas y de sus familias. El objetivo de los cuidados paliativos no consiste sólo en atender las fases terminales de sus vidas sino también en mejorar las condiciones de hospitalización, minimizar las estancias y las maniobras terapéuticas innecesarias. Los cuidados paliativos deben comenzar cuando se diagnostica una enfermedad amenazante para la vida y continuar independientemente de si el paciente recibe o no tratamiento de la propia enfermedad. La Región de Murcia cuenta con una amplia red en cuidados paliativos, tanto para adultos como para la edad pediátrica, que actualmente se encuentra en proceso de actualización.

Dado el carácter integral de la atención a las ER la atención sanitaria debe estar coordinada con otros ámbitos fundamentales, tanto en su detección como en su seguimiento, como son la atención temprana, educación y servicios sociales. Por ello son necesarias herramientas de conexión entre dichos ámbitos, tanto protocolos de integración como ayudas informáticas, que conecten los agentes implicados en la atención a la persona afectada y a su familia.

RECURSOS TERAPÉUTICOS

Una de las características de las enfermedades raras, es la limitación de los recursos terapéuticos con los que se cuenta para atender a las personas afectadas. Estos pueden ser de tres tipos, farmacia, atención temprana (AT) y rehabilitación (RHB). En los últimos años han aparecido nuevos medicamentos que han supuesto un gran avance terapéutico, pero muchas de estas enfermedades siguen sin disponer de opciones farmacológicas específicas, por lo que, en su ausencia o de forma complementaria, la AT y RHB permiten a las personas afectadas optimizar sus capacidades, previniendo complicaciones y mejorando las habilidades físicas, personales y sociales.

FARMACIA

En esta sección se incluye un análisis de situación sobre los medicamentos, el material sanitario y los productos dietéticos. Los tres son necesarios, o esenciales, según el tipo de enfermedad.

Los tratamientos farmacológicos destinados a las ER pueden ser de alta complejidad y requerir de la aprobación por autoridades sanitarias. Además, por su escasa utilización, no abunda la información sobre el acceso a ellos. Las instituciones sanitarias deben garantizar que dicho acceso sea equitativo, aplicando los mismos criterios clínicos para el inicio de los tratamientos en cualquier centro de la Región, y fomentar el uso de herramientas que permitan, además, medir los resultados que tienen sobre la salud, siendo éstas patologías de escasa prevalencia cuyos tratamientos pueden carecer de evidencias robustas de eficacia y seguridad.

De igual manera, el acceso a los materiales sanitarios, coadyuvantes, y productos nutricionales en determinadas ER puede también ser complicado y, en ocasiones, representar una carga económica considerable para las familias.

En España se dispone de 52 principios activos, ofertados en diferentes marcas comerciales, catalogadas como Medicamentos Huérfanos (MH) financiados por el SNS. Entre ellos se encuentran medicamentos para el tratamiento de errores innatos del

metabolismo (EIM), que supusieron una gran innovación terapéutica al no existir previamente productos específicos para su tratamiento.

El acceso a ellos se facilita en general a través de los servicios de farmacia de los hospitales públicos (48 principios activos) de acuerdo con los protocolos de uso vigentes aprobados por la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) o las Comisiones de Farmacia de los hospitales. En algunos casos se facilitan desde las oficinas de farmacia mediante receta médica y visado de inspección (4 principios activos). El desarrollo de un programa de autorización, seguimiento y evaluación de estos medicamentos garantizará el acceso en las mismas condiciones en todos los hospitales de la Región.

Adicionalmente, para aumentar el conocimiento en medicamentos destinados a ER se precisa impulsar la investigación con estos productos, sobre todo la realización de ensayos clínicos. También existe la posibilidad de acceso precoz a aquellos MH que están en fase de investigación y todavía no se han autorizado (uso compasivo), mediante un procedimiento normalizado (RD 1015/2009) de solicitud a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

Los medicamentos de terapia avanzada son aquellos de uso humano basados en genes (terapia génica), células (terapia celular) o tejidos (ingeniería tisular) e incluyen productos de origen autólogo, alogénico o xenogénico. Constituyen nuevas estrategias terapéuticas y su desarrollo contribuirá a ofrecer oportunidades para algunas enfermedades que hasta el momento carecen de tratamientos eficaces. Varios grupos de investigación de la Región son pioneros en terapia génica y terapia celular, abordando líneas relacionadas con las enfermedades osteoarticulares, inmuno-hematológicas o metabólicas, entre otras, y para la línea de terapia celular están integrados en la Red de Terapia Celular (TerCel) en el marco de las Redes Temáticas de investigación cooperativa en salud (RETICS). Se cuenta además con la Unidad de Producción Celular en el Instituto Murciano de Investigación Biomédica asociado al Hospital clínico Virgen de la Arrixaca, siendo éste un laboratorio altamente especializado que cumple con la normativa vigente para la fabricación de medicamentos de terapia avanzada para uso clínico (Normas de Correcta Fabricación-NCF/GMP) de la Unión Europea. Esta Unidad está acreditada por la AEMPS desde 2014 para garantizar que los productos fabricados no exponen a los pacientes a riesgos relacionados con la

seguridad, calidad o eficacia. Actualmente se encuentra autorizado para la fabricación de seis formas farmacéuticas y sirve medicación para seis ensayos clínicos desarrollados por equipos multidisciplinares de diferentes hospitales de la Región con colaboraciones nacionales e internacionales.

La autorización para la comercialización de estos medicamentos se realiza mediante el procedimiento centralizado por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA por sus siglas en inglés). Para los medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial se requiere una autorización de uso (no de comercialización) en el marco de una institución hospitalaria, que será la responsable del medicamento. La autorización de uso corresponde a la AEMPS.

Los productos sanitarios y coadyuvantes incluyen diversos tipos de productos terapéuticos y ayudas técnicas imprescindibles para el seguimiento y tratamiento de las complicaciones relacionadas con las ER (por ejemplo la dermofarmacia). La normativa vigente regula las condiciones y requisitos para su fabricación, investigación clínica, distribución, comercialización, dispensación y utilización, de acuerdo con lo establecido en la normativa de la Unión Europea. Ahora bien, para mejorar el acceso a estos productos en la Región, es necesario realizar un análisis multidisciplinar de las necesidades (basado en la evidencia disponible sobre su efectividad), y de los procedimientos de acceso y las ayudas disponibles.

El tratamiento nutricional es esencial, a veces el único disponible, en el abordaje terapéutico de determinadas ER, entre las que destacan los errores innatos del metabolismo (EIM), también conocidos como enfermedades metabólicas hereditarias o errores congénitos del metabolismo. Estas patologías causadas por una mutación genética que tiene como efecto la producción de una proteína anómala, que conlleva la alteración del funcionamiento fisiológico de la célula.

La prestación con productos dietéticos está contemplada en la cartera de servicios comunes del SNS, comprendiendo la dispensación de los tratamientos dietoterápicos y la nutrición enteral domiciliaria. Su indicación se realiza por médicos especialistas de unidades hospitalarias expresamente autorizadas por los servicios de salud de las CCAA. En el año 2014, se ha actualizado la cartera común suplementaria de prestación con productos dietéticos, con la inclusión de nuevas patologías, la modificación de los

criterios de indicación para patologías ya contempladas y la inclusión o modificación de productos

En la Región de Murcia están establecidos los procedimientos para facilitar la prestación de productos dietéticos en general en el ámbito del sistema sanitario público, y en concreto a pacientes con patologías de especial seguimiento. Así, en 2015 se inició la dispensación de productos dietoterapéuticos complejos desde los Servicios de Farmacia Hospitalaria, para los pacientes con EIM de los Aminoácidos, tras ser declarada esta patología de seguimiento especial a propuesta del Comité de Dietas del SMS. Recientemente se ha desarrollado normativa autonómica que regula las ayudas para determinados alimentos especiales de difícil acceso esenciales en EIM de los aminoácidos. La articulación de todas estas normas regionales a través del Comité de Dietas del Servicio Murciano de Salud, ha mejorado significativamente la calidad del soporte nutricional en Murcia. Dar continuidad a esta línea de actuación permitirá seguir mejorando el acceso a los tratamientos dietoterapéuticos.

ATENCIÓN TEMPRANA

Las enfermedades raras, generalmente, se presentan en la infancia y muchas de ellas provocan diferentes grados de discapacidad y dependencia. Los servicios de atención temprana son un recurso inestimable para los menores y sus familias, de cara a prevenir la aparición de complicaciones y secuelas o minimizar el impacto de las mismas, aprovechándose del tremendo potencial que el neuro-desarrollo infantil y la plasticidad cerebral tienen en los primeros años.

Se entiende la atención temprana (AT) como un conjunto de intervenciones, dirigidas a la población de 0-6 años con trastornos del desarrollo o riesgo de padecerlos, a su familia y al entorno. Estas intervenciones deben responder a las necesidades específicas del afectado en todos los ámbitos (sanitario, educativo, social y familiar), atendiendo a personas concretas y no patologías.

En actualidad, prácticamente todos los niños de la Región que, por problemas o riesgos biológicos o ambientales, precisan atención temprana son atendidos, total o parcialmente, por estos servicios prestándose una oferta de intervenciones amplia y de

calidad. Sin embargo esta atención es variable, y en ocasiones insuficiente, en función de los problemas del niño y su familia, de sus recursos y de la ubicación geográfica.

Entre los recursos disponibles en la Región en el ámbito de los servicios sociales, vinculados a la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, se encuentran los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT). Su labor se inicia en el momento que se demandan sus servicios por la propia familia o los profesionales (pediatras, educadores, trabajadores sociales, Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica, padres, etc.). Esta intervención puede constar de varias partes: valoración inicial, diagnóstico o evaluación funcional, intervención, seguimiento, coordinación y derivación cuando fuese necesaria. La actuación de los CDIAT en cada una de estas partes es variable en función de las necesidades del niño y la familia, y de la organización y coordinación con otros profesionales (Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica, rehabilitadores del sistema sanitario asistencial, etc.). Dada la intervención de profesionales de múltiples ámbitos es trascendental la organización cuidadosa de las actuaciones de los profesionales implicados.

Los CDIAT pertenecen a entidades municipales o privadas, que pueden suscribir acuerdos de colaboración con la Administración Pública, estando algunos de ellos subvencionados. En general, sea cual sea su tipología, los CDIAT prestan un repertorio variado de intervenciones y tratamientos especializados (estimulación cognitiva, fisioterapia, logopedia, hidroterapia, psicomotricidad,…) dirigidas al niño y a la familia (apoyo familiar, pautas para el hogar, manejo de conductas disruptivas,…). A su vez, esta administración regional dota de ayudas individuales a algunas familias que pueden contribuir a costear los tratamientos que estos centros ofrecen. Por ahora, estos servicios no son, en la mayoría de los casos, totalmente gratuitos para las familias ni los servicios que reciben son siempre homogéneos.

La Consejería de Educación, Juventud y Deportes por su parte, tiene regulado normativamente y ofrece servicios públicos y gratuitos relacionados con la AT de dos maneras diferentes. Por un lado, en el período coincidente con el Primer Ciclo de educación infantil (0-3 años), desde 1987 se dispone de 4 Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) de Atención Temprana (en los sectores geográficos de Murcia, Cartagena y el Noroeste), y de algunos profesionales

especializados en AT en algunos EOEP de Sector, que amplían parcialmente esta cobertura geográfica.

Estos EOEP de AT atienden fundamentalmente a niños de la citada franja de edad, estén o no escolarizados. Sus funciones están orientadas, entre otras, a dar apoyo psicopedagógico presencial a las escuelas infantiles públicas de sus sectores y a desarrollar programas para la detección y valoración de alteraciones del desarrollo y discapacidades, o riesgo de padecerlas, para lo que colaboran con otros profesionales y servicios (sanitarios, escuelas infantiles, servicios sociales de zona, CDIAT, etc.). Tras dicha valoración, determinan, en caso necesario, las medidas más adecuadas para intervenir sobre ellas: tratamientos especializados; solicitud de revisiones médicas específicas que se consideren precisas; determinación, como competencia prioritaria, de la propuesta de escolarización más adecuada para cada caso, etc.

De manera puntual, los EOEP especializados en AT llevan a cabo programas de trabajo de colaboración con las unidades/secciones de neonatología de algunos hospitales (Murcia, Cartagena y Caravaca), con diferentes grados de implantación. El más avanzado es el que se lleva a cabo en el HCU Virgen de la Arrixaca desde el año 2007, que incluye la presencia semanal de profesionales de los EOEP de AT en el propio hospital para desarrollar labores de atención a familias y para valorar, informar y proponer medidas de intervención en los niños que lo puedan precisar tras el alta hospitalaria.

Por otro lado, en el periodo de 3-6 años de edad (segundo ciclo de educación infantil), la edad de la atención temprana coincide con la escolarización casi total de la población infantil de estas edades. En este ciclo son los EOEP de Sector los que atienden a los alumnos escolarizados. Entre sus funciones relacionadas con la atención temprana, figura la de valorar y proponer medidas y tratamientos, no sólo educativos (pedagogía terapéutica, logopedia, fisioterapia), que los niños puedan precisar y recibir en su escuela, y, en ocasiones, fuera de ella. Ello puede hacer coincidir sobre el mismo niño atenciones y apoyos, tanto dentro como fuera del centro escolar (sobre todo, en los CDIAT), que no siempre se complementan. Así, en el período de 3-6 años, se hace necesaria una mayor y mejor colaboración y coordinación entre los centros educativos, los centros de tratamiento y los equipos que prestan servicios de AT a un niño con ER para dichos servicios sean sinérgicos y complementarios. En caso necesario y de

manera complementaria a unos y otros EOEP, existen EOEP Específicos que pueden colaborar asesorándoles sobre discapacidades o alteraciones específicas (Discapacidad Visual; Discapacidad Auditiva; Discapacidad Motora; y Trastornos Graves del Desarrollo-Trastorno del Espectro Autista).

De todo lo expuesto puede concluirse que, en la actualidad, es posible mejorar la atención temprana en la Región de Murcia, siendo prioritario el establecimiento de una red de centros que abarque todo el territorio, con una distribución más equilibrada (sobre todo, CDIAT y EOEP-AT), y que se proporcione un repertorio suficientemente amplio de medidas e intervenciones que pueden aplicarse en cada uno de estos centros y servicios. También parece aconsejable desarrollar o ampliar los programas de atención temprana hospitalaria, mediante una colaboración más estrecha entre la AT que se presta desde el ámbito sanitario, educativo y de servicios sociales para adelantar al máximo la detección y la atención a los múltiples problemas que pueden presentarse en estos primeros momentos. Esta mejora en la dotación, distribución y organización de los recursos en los diferentes ámbitos de la AT regional permitiría, por tanto, prestar una adecuada atención temprana de los niños afectados por ER en la Región de Murcia.

Además, dado que la valoración global del niño debe implicar el trabajo conjunto de los profesionales, es especialmente relevante propiciar la coordinación y el trabajo multidisciplinar entre los diferentes técnicos y administraciones para optimizar las actuaciones llevadas a cabo por todos ellos. Se hace necesario, pues, dotarlos de mecanismos, herramientas y tiempo para esta labor, de manera que sea posible desarrollar un sistema preparado para la atención temprana de los niños que pueden precisar AT y, dentro de éstos, a los afectados por ER.

Cabe señalar que, desde las Consejerías de Familia e Igualdad de Oportunidades, de Salud y de Educación, Juventud y Deportes se está trabajando en la coordinación de estos servicios a través del desarrollo de normativa específica que pretende regular la AT para que, entre otras cosas, se pueda garantizar para todos los menores de 6 años una atención universal, pública y gratuita (financiación de la intervención igual para todos los municipios), aspirando, además, a que la coordinación interdepartamental se lleve a cabo de forma rápida y ágil para un mejor servicio a las familias.

REHABILITACIÓN

Muchas enfermedades raras carecen de tratamientos farmacológicos curativos eficaces y es frecuente que se desarrollen complicaciones o secuelas con el paso del tiempo. Es por esta razón que las ER requieren abordajes terapéuticos más completos, siendo la rehabilitación un pilar principal para mejorar o prolongar el nivel de autonomía y la calidad de vida de los afectados.

La rehabilitación, según se contempla en la normativa vigente, se orienta principalmente a enfermedades agudas o patologías crónicas en fase de reagudización. En la Región la asistencia rehabilitadora ofrecida por la red pública descansa en los correspondientes servicios de los hospitales del área de salud, siendo ellos los responsables de la rehabilitación en fase de ingreso (hospitalario o ambulatorio) tanto en la esfera física como cognitiva. Sin embargo, para este abordaje completo rehabilitador, tan necesario en el caso de las ER, la mayoría de servicios de estos hospitales carecen de profesionales especializados en algunas terapias específicas o en el abordaje de patologías complejas, como es el caso de terapia ocupacional y logopedia. Estos servicios son complementados por unidades de fisioterapia existentes en algunos centros de salud, donde se tratan principalmente patologías del aparato locomotor y de menor complejidad.

Dada la cronicidad de la mayoría de las ER, los pacientes son dados de alta en terapia cuando se ha estabilizado el cuadro clínico en torno a unas secuelas; pudiendo continuar algunas personas afectadas con una terapia de mantenimiento en diversos centros (privados, concertados, asociaciones de afectados, centros ocupacionales, etc.). A muchos de estos pacientes se les realizan revisiones en la consulta de rehabilitación para valorar la evolución del cuadro, para la prescripción ortopédica, etc., siendo necesario en estos casos desarrollar cauces de comunicación y de coordinación con los equipos terapéuticos extra-hospitalarios.

Un caso especial lo constituyen los niños menores de 6 años con ER ingresados que precisan tratamiento rehabilitador. En esta situación es especialmente necesario mejorar la coordinación de los servicios de rehabilitación y los equipos implicados en la atención temprana desde el mismo momento del ingreso, aprovechando las iniciativas de trabajo de los equipos de AT dentro de algunos hospitales implantadas de manera

experimental, y, tras el alta hospitalaria, coordinando las medidas rehabilitadoras de la administración sanitaria con los diferentes servicios de AT existentes en la región, dependientes de otras administraciones (CDIAT, EOEP, centros educativos,…). Establecer conjuntamente y desde el inicio los objetivos de recuperación y el plan terapéutico intra y extra hospitalario favorecerá la continuidad asistencial, y la sinergia terapéutica para conseguir el máximo nivel de desarrollo del potencial del niño afectado por una ER.

EDUCACIÓN

Aunque las enfermedades raras pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales que deben ser cubiertas, es la reacción de la comunidad educativa ante un alumno afectado por una ER la que puede llegar a convertirse en una de las situaciones más negativas para la normalización de sus condiciones de vida y para su socialización, educación y aprendizaje. Los menores afectados de algunas enfermedades neurológicas pueden presentar, asociadas, alteraciones de la conducta que les impiden mantener un comportamiento 'normalizado', lo que a veces provoca incomprensión e incluso rechazo por parte del alumnado y del profesorado (que puede entenderlo como actitudes desafiantes, por falta de disciplina). De igual forma, puede ocurrir con los menores cuya enfermedad incluye características físicas diferentes. Abordar las ER y sus repercusiones socio-sanitarias en el seno de la comunidad educativa (profesionales, escolares y familias) conduce a una mayor sensibilización de la misma y, por extensión, de la sociedad en general.

La administración pública, junto con las asociaciones de afectados con hijos en edad escolar con alguna discapacidad, incluidas las ER, vienen trabajando en la inclusión educativa en centros ordinarios, atendiendo en ellos sus necesidades específicas y abogando por la normalización de su situación y por su integración social.

La Ley Orgánica de Educación (LOE) contempla elementos compensadores de las desigualdades que deriven de cualquier tipo de discapacidad, y existe además normativa autonómica que regula la respuesta a la diversidad del alumnado. Esta incluye la identificación de aquellos con necesidades específicas de apoyo educativo y su escolarización, así como la atención educativa durante periodos de hospitalización y convalecencia en domicilio.

La atención a la diversidad se rige por los principios de calidad, equidad e igualdad de oportunidades, normalización, integración e inclusión escolar, igualdad entre mujeres y hombres, compensación educativa, accesibilidad universal y cooperación de la comunidad educativa. Desde esta perspectiva se contempla la diversidad del alumnado como principio que rige toda la enseñanza, y no como una medida que corresponde a la necesidad de unos pocos, asumiendo la administración educativa de la Región de

Murcia el reto de una educación en igualdad de oportunidades que atienda a todo el alumnado según sus propias características y necesidades.

En este marco, los equipos docentes y los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) del centro deben valorar si un menor afectado por una ER debe ser considerado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales o, si presentara una discapacidad o trastorno grave de conducta, como alumno con necesidades educativas especiales. En la Región, además, se prestan servicios de atención temprana desde el ámbito educativo.

En relación a la escolarización del alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, se rige por los principios de normalización, inclusión y no discriminación, garantizando su acceso, la permanencia y la igualdad de oportunidades. De la misma manera, la evaluación y promoción de este alumnado se lleva a cabo siguiendo los procesos ordinarios de evaluación general, teniendo en cuenta los acuerdos recogidos en la Propuesta Curricular.

Lo cierto es que, pese a estos marcos normativos y las iniciativas emprendidas, sigue siendo necesario disponer de información sobre la enfermedad (diagnóstico, cuidado y tratamiento) y asesoramiento socio-sanitario para el abordaje de las necesidades concretas por parte del equipo docente responsable y el/los EOEP de referencia.

Además de prestar este asesoramiento, hay que tener en cuenta que parte del alumnado afectado por algunas ER puede precisar cuidados sanitarios especializados y continuados durante el horario escolar o bien, por su propio proceso, es previsible que se desencadenen situaciones que requieran una atención sanitaria urgente. Recientemente, la Consejería de Educación, Juventud y Deportes ha puesto en marcha el Programa experimental de Atención Sanitaria Especializada dirigido al alumnado que precise cuidados sanitarios continuados durante el horario escolar. Ampliar y mejorar la asistencia sanitaria en centros escolares y los mecanismos para la atención urgente de un alumno con una ER permitirá dar mayor cobertura a estas necesidades.

Otra de las características de los alumnos con ER es su frecuente alternancia de periodos de hospitalización y de estancias escolares que provoca en ellos una disrupción cotidiana de los procesos educativos. Esta circunstancia exige más que en otros casos una respuesta educativa coordinada del centro docente, del equipo

pedagógico que le atiende, de la familia y del profesorado hospitalario que desarrolla la actuación educativa en el aula hospitalaria, así como de los profesionales sanitarios.

Las actuaciones en estas circunstancias irán encaminadas al mantenimiento del proceso educativo normalizado para facilitar su posterior reincorporación, teniendo en cuenta, no sólo el apoyo de las actividades escolares realizadas en su centro docente, sino también actuaciones orientadas a su desarrollo personal y social, que le eviten el aislamiento que le pueda producir una situación de enfermedad y le posibiliten la comunicación con sus iguales. La pedagogía hospitalaria constituye un modo especial de entender la pedagogía, que tiene más que ver con la salud y con la vida que con la instrucción, entendida como transmisión de conocimientos formalizados.

La Región dispone de Equipos de Atención Educativa Hospitalarios y Domiciliarios (EAEHD). Las aulas hospitalarias establecen su propio Plan de Actuación Educativa Anual y su misión es atender el proceso educativo y de desarrollo de los alumnos que padecen (transitoria o permanentemente), alguna enfermedad. Actualmente, cuatro hospitales de la Región, el HCU Virgen de la Arrixaca y los hospitales generales universitarios Santa Lucía, Morales Meseguer y Reina Sofía (áreas I, II, VI, VII), cuentan con aulas hospitalarias, 6 profesores atendieron a 1.187 alumnos de infantil y primaria, 539 de secundaria y 94 de bachillerato y formación profesional (1.820 alumnos en el curso 2015-16). De este alumnado, 56 son de larga estancia (más de 30 días), 107 de media estancia (más de 15 días) y 1.963 de corta estancia (menos de 15 días).

Sin embargo, las estancias hospitalarias son cada vez más cortas y la convalecencia en el hogar cada vez más larga, y por ello se ha establecido el servicio de apoyo educativo domiciliario (SAED). El SAED atiende al alumnado de educación primaria, secundaria obligatoria, formación profesional básica y bachillerato que, por razón de enfermedad crónica, prolongada, o por lesiones traumáticas, y previa prescripción facultativa, deba permanecer convaleciente en su domicilio por un periodo superior a 30 días naturales. Existe también el criterio de convalecencia intermitente (al menos 6 días continuados durante un periodo mínimo de 6 meses) para aquellos alumnos/as que padezcan una enfermedad crónica y según las previsiones médicas.

Los principales objetivos del SAED son garantizar al alumnado enfermo una atención educativa individualizada y asegurar la continuidad del proceso de aprendizaje durante

el periodo de convalecencia domiciliaria. Para ello se debe asegurar la comunicación y la coordinación entre el centro docente, las familias y en su caso el EAEHD. En el curso 2015-2016, había 255 profesores que atendieron a 170 alumnos: 52 de primaria, 103 de secundaria, 12 de bachillerato y 3 de formación profesional.

SERVICIOS SOCIALES

Como se ha citado anteriormente, los afectados por una enfermedad rara presentan una gran diversidad de alteraciones y síntomas en función de su grado de afectación y evolución, que acarrean una importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida y, como consecuencia, pueden tener problemas de aislamiento social. Todo ello, puede conducir a que las personas afectadas no se beneficien de los recursos y servicios que necesitan e incluso presenten un mayor riesgo de exclusión social. El Sistema de Servicios Sociales debe garantizar un sólido sistema de información al alcance de todos los/as ciudadanos/as; que les oriente sobre su funcionamiento y organización; sobre el contenido de sus prestaciones y requisitos de acceso; sobre sus derechos y deberes; sobre el procedimiento administrativo de sus solicitudes; etc. La accesibilidad a los recursos sociales en condiciones de igualdad es fundamental para este colectivo, mediante una intervención profesional, social y de acompañamiento dentro de la organización territorial de los Centros de Servicios Sociales.

La Ley 39/2006 contempla la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, con la colaboración y participación de todas las Administraciones Públicas y la garantía por parte de la Administración General del Estado de un contenido mínimo común del Sistema en las CCAA. Estas prestaciones y servicios se deben integrar en la red de servicios sociales de las CCAA, que está formada por centros públicos, centros de las Entidades Locales (EELL), Centros de Referencia Estatal (CRE) para la promoción de la autonomía personal y para la atención y cuidado de situaciones de dependencia, así como centros privados concertados debidamente acreditados.

En relación a las enfermedades raras, en concreto, en el año 2009 fue inaugurado el CRE de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), dependiente del IMSERSO, con dos cometidos: 1) Realizar actividades como Servicio de Referencia (en investigación, formación, en la generación y difusión de información y el asesoramiento técnico) y 2) Realizar actividades de Promoción de la Autonomía Personal y la Atención Especializada (Servicio de Atención Multidisciplinar, Servicio de Apoyo a Padres que puedan tener un bebé con una enfermedad rara-NACER, encuentros de afectados y familiares y actividades de respiro familiar).

La normativa autonómica vigente estructura el Sistema de Servicios Sociales en dos grandes áreas de servicios complementarios, la atención primaria y los servicios especializados.

La atención primaria de carácter público y local se presta en los Centros de Servicios Sociales. Se trata de un dispositivo potente de información, diagnóstico, orientación, apoyo, intervención y asesoramiento individual y comunitario que, además de ser la puerta de entrada habitual al sistema, es el eje vertebrador de toda la red de servicios. Estos centros están gestionados por las entidades locales subvencionadas por la Administración Autonómica, encontrándose sus servicios determinados normativamente. Pese a ello, los servicios prestados son en cierta medida variables, dependiendo de financiaciones no estables y heterogéneas de acuerdo al esfuerzo presupuestario de las entidades que los financian.

Los servicios especializados constituyen el nivel de intervención específico para la programación, implantación y gestión de actuaciones concretas derivadas de la situación de necesidad de la población a la que van dirigidas y que no estén encomendadas a los servicios sociales de atención primaria. Por sus singulares características o su situación de vulnerabilidad, el colectivo de personas con ER, es susceptible también de una atención diferenciada desde los servicios sociales especializados. Como parte de las actuaciones especializadas cabe señalar las acciones formativas, de atención temprana y estimulación, recuperación de habilidades y el acceso a prestaciones y a servicios de apoyo o de habilitación psicosocial.

La mayoría de las ER son enfermedades complejas y de curso crónico, de tal manera que las personas con una ER y sus familiares precisan apoyos para mejorar su autonomía y desenvolvimiento en los ámbitos personales, familiares, laborales, económicos, educativos y culturales, requiriéndose el despliegue de ambos niveles de intervención, primaria y especializada. En la medida en que estas enfermedades son potenciales generadoras de discapacidad, dependencia y/o situaciones de exclusión social, las actuaciones en el ámbito social no suponen tanto medidas de actuación excepcionales (salvo en el caso de que respondan a necesidades específicas de este colectivo) como una selección y adaptación de los servicios a sus necesidades.

El mantenimiento del máximo nivel de autonomía debe promoverse con actividades desde las primeras etapas de la vida (a ser posible desde el nacimiento e incidiendo

especialmente hasta los 6 años de edad). Tienen especial protagonismo en esta fase los servicios especializados de atención temprana, y la labor realizada por la comunidad educativa y las familias, por conformar el entorno social inicial.

La recuperación de habilidades y el acceso a servicios de apoyo o de habilitación psicosocial cobran mayor importancia en etapas más avanzadas de la vida. Así, los programas más desarrollados en los centros ocupacionales o de atención a personas con discapacidad (PcD), según las necesidades de su población, son: el de autonomía personal (hábitos básicos, motricidad, estimulación sensorial), de autonomía social, de comunicación alternativa o aumentativa y los programas ocupacionales, en los cuales, a través de talleres se pretende conseguir destrezas que favorezcan la integración laboral y/o mantener rutinas para el desarrollo de las actividades pre-laborales.

En la edad adulta un componente esencial para el mantenimiento de la autonomía en las personas con enfermedades raras es su incorporación al mercado laboral. En la legislación española se contemplan medidas generales para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad, que incluyen servicios de formación y de rehabilitación profesional, servicios de mediación laboral, centros de empleo protegido, programas de transición empleo protegido-empleo ordinario y medidas de fomento del empleo ordinario (empleo en empresas, empleo público y empleo autónomo). La Estrategia Española de Empleo 2012- 2014 contempla políticas de fomento del empleo de las personas con discapacidad, siendo las administraciones públicas las que deben implementarlas en el ámbito de sus competencias.

Como se ha citado anteriormente, las pautas de valoración y calificación de las situaciones de discapacidad y de dependencia no evalúan enfermedades en sí, sino el grado y tipo de discapacidad o, en el caso de la dependencia, si la limitación para realizar actividades básicas de la vida diaria es grande o severa. Por esta razón cualquier ER puede ser valorada desde esta óptica, aunque se puede mejorar la identificación y valoración aspectos particulares de las ER relacionados con la discapacidad y la dependencia. Para ello se ha iniciado un proceso de revisión conjunto con FEDER, para la ampliación de conocimientos y la identificación de las necesidades de los afectados por ER, en especial las relacionadas con medidas de soporte de funciones vitales y de movilidad en la escala de valoración específica de la dependencia.

La normativa actual ya permite considerar una serie de apoyos para los menores de tres años contemplados en la Escala de Valoración Específica (apartado de medidas de

soporte para las funciones vitales). Para el caso de los mayores de tres años existe la posibilidad de valorar como ayuda especial la situación de aquellas personas que precisen estas medidas de soporte. Por tanto se recomienda hacer un estudio para incluir medidas de soporte para ER que no estén contempladas en la normativa.

Para las personas dependientes el primer objetivo debe ser el de mantenerlas en su entorno familiar y comunitario y en última instancia, si esto no fuera posible, ofrecer una atención residencial adaptada. Los servicios de atención domiciliaria y de soporte familiar, esenciales en estas situaciones, presentan cierta variabilidad geográfica, tanto en su cobertura como en su prestación.

Finalmente, y como en otros ámbitos, se pone de manifiesto cierto grado de desconocimiento relacionado con las enfermedades raras en varios aspectos. La ciudadanía, y en concreto este colectivo, en ocasiones no conoce la actuación de los servicios sociales, sus prestaciones y sus canales de acceso. Por este motivo, es preciso potenciar el acceso de los afectados por ER a los servicios sociales de atención primaria como puerta de entrada para los diferentes recursos del propio Sistema Público de servicios sociales. La Región de Murcia dispone de la Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad (ORIAD), como servicio de referencia para estas personas y los grupos y asociaciones implicados. Su fin es prestar una atención presencial y especializada sobre los recursos, servicios y normativas existentes en las diversas administraciones, procurando una información integral que facilite al ciudadano discapacitado la accesibilidad y el conocimiento de la información que le interesa. La disponibilidad de estos recursos y procedimientos también a través de la web única de enfermedades raras facilitará un acceso más rápido a los mismos, evitando desplazamientos, superando otro tipo de barreras y aportando información general, de manera preliminar.

Los servicios sociales también deben promover la sensibilización del conjunto de la ciudadanía hacia las personas que padecen una enfermedad rara. Esto implica, en primer lugar, hacer visible esta realidad humana, para lo cual el plan contempla una línea estratégica completa para mejorar la disponibilidad de la información relacionada con las enfermedades raras, y en segundo lugar trabajar en la eliminación de las barreras que impiden su participación en todos los ámbitos.

Las personas con discapacidad en general y las que padecen enfermedades raras en particular manifiestan la necesidad de su inclusión social, no a través de la realización

de actividades segregadas, sino que apuestan, entre otras cosas, porque la persona con discapacidad no vea dificultada la realización de las mismas por un entorno o espacio no accesible. Para ello es necesario impulsar un extenso conjunto de medidas de accesibilidad en espacios públicos urbanizados, infraestructuras y edificación, transportes, bienes y servicios a disposición del público y relaciones con las Administraciones públicas. A modo de experiencia, el ayuntamiento de Murcia está diseñando un Plan Municipal de Accesibilidad, y está integrado en varios Proyectos Europeos relacionados: SMART CITY y Estrategia de Ciudad Murcia 2020, en la que hay representantes del colectivo de personas con discapacidad.

Además de las barreras estrictamente físicas, la atención a las diversas necesidades que tienen las personas con discapacidad requiere de un complejo sistema de equiparación de oportunidades integrado, sobre todo, por medidas de “acción positiva” (tratos más favorables y apoyos complementarios) y, en menor grado, por medidas contra las discriminaciones, que dificultan la participación en igualdad de condiciones. Estructurar un diálogo abierto y permanente con las asociaciones de personas con ER, facilita el análisis de esta situación. Así, el impulso de las Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en el ámbito municipal, incluyendo asociaciones de personas con ER, es una buena herramienta para la participación y puesta en marcha de estrategias de trabajo conjunto entre las Administraciones y la iniciativa social.

La Ley de Servicios Sociales promueve además, la participación directa de la sociedad civil en los propios servicios sociales, sin olvidar la responsabilidad pública de garantizar prestaciones y derechos a los ciudadanos. El fomento de programas de voluntariado al servicio de este colectivo, así como la inclusión de personas afectadas por ER en dichas actividades es de especial importancia.

Una mayor sensibilización de la ciudadanía y de los profesionales de la administración en relación a las enfermedades raras redundará en la normalización de su situación y será una buena medida preventiva frente a la discriminación y la exclusión social. Esto no exime de la necesidad de abordar las situaciones de exclusión social ya existentes. Si además de discapacidad existe violencia de género, infravivienda, aislamiento social, problemática de salud mental..., el efecto puede ser multiplicador. Por ello es importante una sincronización de todas las actuaciones a nivel autonómico, municipal, y con las Entidades, sin olvidar que requiere transversalidad y distribución de las responsabilidades en el funcionamiento de estos servicios.

COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA

En España la atención socio-sanitaria está definida por la normativa vigente como aquella que “comprende el conjunto de cuidados destinados a aquellos enfermos, generalmente crónicos, que por sus especiales características pueden beneficiarse de la actuación simultánea y sinérgica de los servicios sanitarios y sociales para aumentar su autonomía, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social”, señalando que “la continuidad del servicio será garantizada por los servicios sanitarios y sociales a través de la adecuada coordinación entre las administraciones públicas correspondientes”. Por otro lado, el reconocimiento del derecho a la promoción de la autonomía y la atención a las personas en situaciones de dependencia como universal en nuestra legislación ha marcado un antes y un después en lo relativo a la cobertura de las necesidades de los ciudadanos.

La mayoría de las personas que padecen una enfermedad rara presentan características de cronicidad y complejidad, y por tanto necesitan un abordaje multidisciplinar que requiere desplegar una gama de recursos complementarios del ámbito sanitario, social, educativo y laboral que funcionen de manera coordinada y que den lugar a un continuum en la atención. La coordinación socio-sanitaria tratará de establecer una serie de políticas, estrategias e instrumentos de colaboración para satisfacer las necesidades que se puedan plantear a lo largo del proceso de estas personas y su familia, evitando desajustes materiales (solapamientos y vacíos o déficit de cobertura) y temporales (desfases o tiempos de espera entre los diferentes servicios), convirtiéndose así en el eje de la atención. Este nuevo enfoque requiere aprender y reconocer las motivaciones y necesidades de los usuarios (de carácter físico-biológico, psicológico-cognitivo, afectivo-emocional y económico-social).

Se hace evidente la necesidad de articular el llamado “espacio socio-sanitario” como un sistema de asistencia coordinado, complementario y flexible, que actúe como eje vertebrador básico del conjunto necesario de prestaciones sanitarias, sociales, educativas, laborales y de cuidados no profesionales, a efectos de garantizar la continuidad y coherencia de las atenciones requeridas por estas personas.

La normativa autonómica vigente en el ámbito de la coordinación socio-sanitaria recoge todos estos aspectos y crea la Comisión de Coordinación Socio-sanitaria como órgano de planificación y coordinación, cuya composición contempla a los titulares de los departamentos competentes en materia de salud y de política social. Asimismo incluye la figura del Coordinador/a Socio-sanitario con el fin de coordinar las acciones, competencia de sanidad. La comisión ha constituido grupos técnicos en diferentes ámbitos, entre otros, en salud mental, personas mayores de 65 años y atención a las personas que padecen una enfermedad rara.

La Comisión Técnica de Salud Mental ha elaborado el Protocolo de Coordinación para la Atención con Trastorno Mental Grave y/o Drogodependencia (TMG_D orientado al establecimiento de planes de actuación individualizados. Emplea como unidad territorial de coordinación el área de salud y sus zonas básicas de salud, y contempla la participación de profesionales de servicios sociales y de otras entidades, además de las ONG o asociaciones que trabajan en el ámbito de la enfermedad mental, estableciendo acuerdos inter-institucionales que faciliten la atención y asistencia, así como las herramientas necesarias para coordinar las acciones de los profesionales de diferentes sectores (social, sanitario, policial, tercer sector, policial, judicial, etc.). Se han realizado cuatro encuentros socio-sanitarios en las Áreas de Salud II, III, IV, V y IX y se pretende implantar este protocolo en todas las áreas de salud.

También se ha realizado un proyecto piloto en el Área de Salud IX centrado en personas mayores de 65 años, con el objetivo de abordar de forma coordinada y continuada las situaciones y/o dificultades de las personas y familias que se enfrentan a pérdidas severas de su salud y/o autonomía funcional física o psíquica y, garantizar la equidad en la accesibilidad a los recursos sanitarios y sociales. En dicho proyecto se identificaron los recursos asistenciales, sociales y sanitarios ya existentes bajo un criterio de mejora de la eficiencia en la atención. Para la implantación y desarrollo de las actuaciones se definió el perfil del paciente socio-sanitario y se diseñó un circuito de derivación. Se conformó un equipo interdisciplinar (medicina de familia, enfermería y trabajo social) de valoración y seguimiento que, en caso necesario derivaba a la persona al recurso adecuado a sus necesidades. Para el intercambio de información entre instituciones se diseñaron circuitos y modelos de solicitud e informes de evaluación socio-sanitaria, que estaban disponibles desde los aplicativos informáticos correspondientes.

Entre las conclusiones de dicho pilotaje destaca la necesidad de generar un marco sólido y perdurable que permita protocolizar y normalizar el trabajo inter-institucional (con herramientas de comunicación adecuadas, tiempo y espacios para el encuentro entre profesionales,…). Se detectaron también problemas normativos y tecnológicos derivados del acceso a información personal registrada en los sistemas sanitarios, de servicios sociales u otras entidades por parte de profesionales. El proyecto representa una forma de optimización de recursos sanitarios y sociales y una forma eficiente de rentabilizar recursos que ya existen. Es importante enfatizar el aspecto biopsicosocial respecto al exclusivamente sanitario.

Paralelamente, desde la Consejería de Salud se está colaborando con el proyecto europeo INNOVCARE de integración de cuidados y coordinación sociosanitaria para su posterior aplicación y a través de CREER, y se ha incorporado también en el área IX un modelo de gestión de casos centrado en la cronicidad, cuyo objetivo es mejorar el bienestar y calidad de vida de las personas con una situación socio-sanitaria de alta complejidad. Para ello se cuenta con dos profesionales de enfermería en atención primaria, que realizan una captación de pacientes, bajo una serie de criterios (como la necesidad de cuidados complejos y/o la falta de apoyo social y familiar) promueven una intervención proactiva mediante la coordinación y activación de los profesionales y de los recursos disponibles en la comunidad.

En el municipio de Cartagena, se desarrolló el proyecto europeo INCA (Introducción Inclusiva al Cuidado Integral), que utilizaba un modelo de integración socio-sanitaria en pacientes crónicos mayores de 65 años con diabetes y/o HTA. Para ello se empleó una plataforma informática que puso en contacto a todos los actores implicados en el cuidado del paciente -sanitarios y trabajadores sociales del centro de salud y hospital, trabajadores sociales del ayuntamiento, afectados y cuidadores- estableciendo tareas en función de unas reglas acordadas entre todas las partes, basadas en las líneas de continuidad asistencial y los flujos de trabajo de los servicios sociales municipales. Esta herramienta tenía un uso común inter-institucional e incluía también al paciente y su cuidador. Los afectados permitían compartir la información necesaria para su cuidado con los distintos agentes implicados mediante la firma de un consentimiento informado. INCA fue la primera experiencia con una herramienta de comunicación inclusiva realmente centrada en el paciente, que le hacía partícipe y protagonista, un planteamiento válido y recomendable para la atención integral de las ER. No obstante,

para establecer una herramienta de comunicación inter-institucional se evidenció de nuevo la necesidad de una decisión política firme y constante que asegure en cada momento la colaboración de las distintas instituciones implicadas.

Por otro lado, desde el ámbito educativo, social y sanitario, se está trabajando estrechamente en el ámbito de la atención temprana. Se han puesto en marcha dos protocolos para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias (en la detección y diagnóstico del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad-TDAH y en la detección e intervención temprana en los Trastornos de Espectro Autista-TEA), que son de referencia en la Región, en estas y otras patologías del niño, que requieran un trabajo multidisciplinar e inter-institucional. En estos protocolos, sea cual sea el ámbito en el que se sospeche una de estas dos enfermedades (familia, centro educativo, servicios sociales o el propio pediatra), se han identificado las diferentes fases del proceso diagnóstico y los profesionales implicados, con funciones claramente delimitadas (valoración-diagnóstico-intervención), con una retroalimentación continua entre las partes (educación-sanitario-servicios sociales).

Tras una primera sospecha, se informa a los familiares y se solicita su autorización para iniciar un proceso de trabajo multidisciplinar en el que se consiga una confirmación diagnóstica y la detección de las necesidades concretas del escolar.

Los profesionales de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógicos (EOEP), tanto de sector como los específicos de atención temprana, intervienen en todas las escuelas de educación infantil (de manera sistemática en los centros públicos o a demanda en los privados). Si por parte del centro se detecta alguna alteración, se puede realizar una demanda de valoración por parte de los EOEP, derivar para un adecuado diagnóstico médico y simultáneamente indicar el inicio de una intervención específica en función de las necesidades iniciales detectadas. Asimismo, si tras la evaluación psicopedagógica se considera, que el menor presenta Necesidades Educativas Especiales (N.E.E.) se realiza un informe psicopedagógico y un dictamen de escolarización, en el que se indicará la modalidad de escolarización que el menor precisa (centro ordinario con apoyos específicos, centro de Educación Especial, aula abierta,….) y qué recursos específicos necesita para una adecuada respuesta educativa (maestro de pedagogía terapéutica-P.T.-, maestro de audición y lenguaje-AL- auxiliar técnico educativo-A.T.E,- fisioterapeuta,…).

Por lo tanto, ante la sospecha de una alteración del desarrollo normal de un menor se identifican a los EOEP de sector y los de atención temprana, así como el Servicio de Atención a la Diversidad como elementos clave para la coordinación con el sanitario y los servicios sociales. Estos precisan de informes sanitarios y del ámbito de los servicios sociales para orientar sus actuaciones y a su vez pueden ser los primeros que detecten un problema en el desarrollo que podría hacer sospechar en última instancia una ER subyacente. En este sentido se deben desarrollar nuevas formas de comunicación para evitar que sea la familia la que traslade a unas y otras instituciones esta información y en segundo lugar acordar las necesidades de información de los agentes implicados.

Desde el ámbito de la asistencia sanitaria, una sospecha de ER puede canalizarse por diferentes vías, pudiendo variar según la edad de la persona. Así, en la edad pediátrica, los profesionales de pediatría de los centros de atención primaria atienden y/o detectan la mayoría de sospechas de ER en los niños. En la etapa prenatal o neonatal, los profesionales de neonatología pueden atender y derivar sospechas de una ER, activando en caso necesario sus propios procesos de confirmación y también de atención temprana del menor. En la adolescencia y edad adulta, los equipos de atención primaria son el principal recurso de sospecha y detección de una ER, y el principal movilizador de otros dispositivos asistenciales sanitarios que puedan ser requeridos (especialistas de área, salud mental, cuidados paliativos,…).

Cuando desde el sistema sanitario se detectan necesidades sociales en un afectado por una ER, los trabajadores sociales del área de salud de residencia de la persona afectada -ubicados en el hospital- deben coordinar a los interlocutores locales implicados en cada situación, tanto trabajo social del centro de salud como los servicios sociales de atención primaria (Unidades de Trabajo Social-UTS municipales). Sin embargo es necesario mejorar el proceso de coordinación entre los profesionales sociales y sanitarios ubicados en hospitales con las UTS, para el establecimiento de planes terapéuticos y de cuidados mejor adaptados a la situación de cada persona, con un seguimiento unificado y visible para todos los profesionales implicados.

Desde este ámbito es importante desarrollar procedimientos que permitan situar a la persona afectada en el centro de atención, así como establecer circuitos que coordinen los servicios y recursos disponibles para cada persona con ER y su familia.

Desde atención primaria social se detectan dificultades para identificar las necesidades de estas personas y sus familias, dado el desconocimiento existente en relación con estas patologías. Asimismo la ausencia de un mapa de recursos unificado de la zona (salud mental, servicios sociales, ONG), el desconocimiento de los programas y recursos de la red de atención a estas personas entre los distintos profesionales y ámbitos desde los que se les atiende (servicios sociales y salud), así como la ausencia de canales estables de coordinación con los recursos del sistema de salud y otros sistemas de protección.

Los profesionales de los servicios sociales de atención especializada precisan un mayor conocimiento de las particularidades de las diferentes enfermedades raras a través de acciones formativas, con lo que podrán detectar mejor las necesidades de las personas afectadas y sus familias. En particular, para mejorar la valoración de la dependencia y la discapacidad es necesaria la formación de los técnicos valoradores y además es preciso integrar en los informes tanto los diagnósticos clínicos y sus respectivos tratamientos, como información sobre las consecuencias que estas enfermedades pueden tener en el desempeño de las actividades básicas de su vida diaria, y las medidas de soporte, cuidados sanitarios, rehabilitación, etc., que sean precisos.

Por su parte la valoración y calificación de las situaciones de discapacidad y dependencia, requieren de unificación permanente de criterios especialmente en niños con ER, lo que hace necesaria la coordinación de los equipos de valoración de la discapacidad y dependencia con los profesionales médicos de atención primaria y especializada, a través del preceptivo informe de salud de la persona a valorar y el acceso a webs como el portal Orphanet.

Cabe destacar el importante papel que juega el movimiento asociativo sin duda un elemento clave en el enfoque socio-sanitario que debe seguir potenciándose, ya que son las personas que padecen una enfermedad rara y sus familias, los verdaderos conocedores de su proceso y de la compleja problemática socio-sanitaria que conlleva. Por otro lado, es necesario que conozcan los circuitos de atención y profesionales que intervienen o deberían intervenir en la coordinación socio-sanitaria para que puedan sugerir propuestas y mejoras, puesto que, generalmente, es cometido del propio afectado o la familia demandar la atención de los servicios de las diferentes administraciones. Esto hace que la atención recibida dependa en ocasiones factores

como las habilidades personales para la búsqueda de información y el traslado de la misma a los profesionales de las diferentes administraciones o para demandar servicios y prestaciones.

De las diferentes iniciativas y experiencias se extrae la necesidad de disponer en la Región de un modelo o marco general común consensuado entre las administraciones. Por lo tanto, es necesario mejorar la coordinación entre los sistemas, dar respuestas globales y soluciones integradas de más calidad, tanto a las personas afectadas como a sus familias, situándolos en el centro de una red asistencial de soporte, con diferentes niveles de colaboración entre las distintas administraciones y sectores implicados. Las administraciones públicas deben asumir un papel más activo tanto en la coordinación de los recursos disponibles como en la mejora de la comunicación entre los profesionales implicados de los servicios sanitarios, socio-sanitarios, sociales, educativos y de reinserción laboral, constituyendo una red de soporte que incluya asimismo a las asociaciones y organizaciones de afectados y familias.

FORMACIÓN

Las personas con enfermedades raras y sus familias necesitan entender su enfermedad y por qué están enfermos. Además, precisan que los tratamientos sean apropiados, eficientes y seguros, así como información, asesoramiento y apoyo para tomar decisiones relacionadas con su propio plan terapéutico y de cuidados. Además, una escasa formación en estas enfermedades implica un aumento de errores y de retrasos diagnósticos. La mejora en el conocimiento de las ER y en los recursos de soporte de los profesionales socio-sanitarios, sin duda, repercute en la calidad de la atención a las personas afectadas.

Un elemento esencial en la atención prestada a las personas con una ER y sus familiares es la multidisciplinaridad de los agentes que intervienen, y que proceden de diferentes ámbitos (educación, servicios sociales, sanidad,…). Esta peculiaridad ha de ser contemplada en el abordaje formativo relacionado con ER reflejando la variedad y complejidad de estas enfermedades.

En 1999 la Unión europea lanzó su primer Programa de Acción en Enfermedades Raras con el objetivo de mejorar la calidad de los cuidados ofrecidos a estas personas. En dichos programas se incluyen numerosos proyectos de coordinación de centros de investigación de ER que tienen como objetivo favorecer la comunicación y coordinación entre los profesionales, ofreciendo una oportunidad de formación para los mismos, mediante seminarios, talleres y cursos entre médicos y otros profesionales socio-sanitarios y afectados-familiares. Los estatutos de UNIAMO (Federación Italiana de Enfermedades Raras) incluyen el principio de formación en sus directrices, por el cual las asociaciones han de participar junto con las sociedades científicas en la elaboración de programas de educación sanitaria y colaborar para la formación del personal médico y paramédico con el fin de mejorar la asistencia médica y la atención de enfermería de las personas con ER.

Por otro lado, la estrategia nacional sobre ER señala que el abordaje de las mismas requiere de una serie de conocimientos y habilidades de todo tipo por parte de los profesionales. Más allá de la formación de grado y especializada realizada a través de

la residencia, es imprescindible desarrollar una formación continuada de aquellos profesionales que intervienen durante el proceso de la enfermedad de las personas afectadas por ER.

Es necesario resaltar la importancia del abordaje de las ER en el proceso formativo, tanto de atención primaria como en atención especializada, siendo quizás en atención primaria el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis, ya que constituye la principal vía de acceso al sistema sanitario de estos pacientes. La formación debe dirigirse a profesionales de diferentes perfiles que llegan a formar parte de los equipos multidisciplinares (fundamentalmente enfermería, medicina de familia y pediatría) que atienden tanto a la población adulta como a la población infantil y juvenil.

Recientemente varias sociedades científicas como SEMFyC, SEMERGEN se están implicando en formar a los profesionales en la atención a las enfermedades raras. Destacan la inclusión de doctorados en la formación postgrado universitaria y en los cursos de “Formación de Formadores”, así como apertura de debates en las jornadas y congresos nacionales correspondientes. Por otro lado, algunas publicaciones sugieren que los médicos de atención primaria tienen un nivel de conocimientos en ER mejorable. A su vez, demuestran un elevado interés en el aprendizaje de la prevención primaria, el papel de la familia, y educación para la salud en las ER, que satisfacen con la búsqueda telemática de información. Aunque reclaman acciones específicas de formación continuada preferiblemente multidisciplinares y en forma de taller.

A nivel autonómico, el Plan de Salud de la Región de Murcia 2010-2015 establece el propósito de aumentar el conocimiento de signos y síntomas de alarma de las ER en los profesionales sanitarios, entre otros objetivos. Ello conlleva desarrollar un programa formativo de ER dirigido a profesionales sanitarios de los diferentes niveles asistenciales, haciendo especial hincapié en la primaria.

En los últimos cinco años se han organizado en el sistema sanitario de la Región de Murcia, al menos, 23 actividades formativas relacionadas con las enfermedades raras. Han asistido a las mismas 1.909 profesionales. Los temas más destacados por su frecuencia han sido aquellos que están relacionados con la genética clínica y se han organizado acciones dirigidas a atención primaria, a enfermería, a pediatría, al ámbito hospitalario y a médicos internos residentes en formación.

Por otro lado, la Región de Murcia, y en especial el movimiento asociativo, destaca por su intensa labor de concienciación y de formación e información a afectados, familiares y a la población general realizándose diversas actividades divulgativas (congresos y jornadas) y de educación para la salud (talleres y cursos) con un alcance importante.

Otras comunidades autónomas incluyen en sus planes la formación de los profesionales en ER. Cabe destacar a Andalucía por su apuesta a desarrollar una estrategia formativa conjunta con el Plan de Genética en ER que incluye al desarrollo profesional continuo desde el inicio del grado hasta las estancias formativas en centros de referencia de ER.

INVESTIGACIÓN

Dado el escaso número de pacientes de cada una de estas enfermedades, existe poco interés en la investigación clínica y, sobre todo terapéutica, por no resultar rentable para las empresas, por tanto, es necesario establecer las condiciones que favorezcan la puesta en marcha de proyectos de investigación en este ámbito.

Hay razones de diversa índole por las que tiene sentido investigar en ER. Éstas incluyen razones sociales, también razones éticas, dado que la investigación abre nuevas oportunidades y, obviamente, existe un interés científico en conocer los mecanismos de producción de la enfermedad, la fisiopatología del proceso, la definición de nuevas dianas moleculares y el desarrollo de fármacos dirigidos hacia estas dianas.

A nivel europeo, el 5º Programa Marco intentó promover la cooperación, la colaboración y el aumento de conocimientos en el campo de las ER. Posteriormente, el 6º Programa Marco (6PM) continuó potenciando el desarrollo de conocimientos técnicos y científicos, lo que se tradujo en dos prioridades temáticas: traducir los datos del genoma en aplicaciones prácticas para la mejora de la salud humana y respaldar la formulación y puesta en práctica de políticas comunitarias.

El proyecto ERA-Net (European Research Action Networks), dedicado a enfermedades raras y financiado por la Comisión Europea dentro del 6PM, fomentó las actividades conjuntas y transnacionales. Dentro del mismo, E-Rare (European Research Programmes on Rare Diseases) es una Red constituida por nueve Estados Miembros incluyendo instituciones públicas, Ministerios y organizaciones gestoras de investigación, responsables del desarrollo y gestión de programas de investigación nacionales o regionales en ER. Su objetivo es sentar las bases para la cooperación continua y duradera entre socios de los Estados Miembros de forma que se logre superar la fragmentación de la investigación sobre ER y se potencie el carácter multidisciplinar de la misma.

En el 7º Programa Marco (7PM), mediante la continuidad del E-Rare1 con el E-Rare- 2, se ha promovido así la cooperación transnacional haciendo hincapié en la investigación

traslacional, el desarrollo y validación de nuevas terapias, el fomento de la salud y la prevención primaria, así como en la adopción de políticas nacionales y elaboración de planes integrales de atención a las personas afectadas. En concreto, la investigación se centra en la evolución natural y fisiopatología de las enfermedades y en el desarrollo de estrategias de prevención, medios diagnósticos y terapéuticos.

Los grupos de investigación españoles participan en proyectos financiados por el 7PM, desde la DG RESEARCH (Directorate General for Research and Innovation), mediante los programas COOPERATION, CAPACITIES y las acciones COST, entre las que destaca la convocatoria ya mencionada; Era-NET (E-Rare-1 y E-Rare- 2). Así como en proyectos financiados desde la DG SANCO (Directorate- General for Health and Consumers); EUCERD Joint Action, E-IMD, EPIRARE, EURO-WABB, ORPHANET Joint Action, EUROCAT, BURQOL-RD, RDPortal2, ENERCA 3, CARE-NMD o E-HOD, entre otros.

Es necesario destacar la puesta en marcha del “International Rare Diseases Research Consortium” (IRDiRC), iniciativa promovida por el Consejo de Europa y por Estados Unidos para conseguir de aquí a 2020, 200 nuevas estrategias terapéuticas, innovaciones diagnósticas y una base de datos global en base a los registros estatales. El Instituto de Salud Carlos III es miembro fundador del Consorcio.

El IRDiRC insta a los miembros fundadores, a través de sus agencias de financiación a constituir una cartera de proyectos alineados con las metas estratégicas. Con este fin, el ISCIII lanzó en 2011 una convocatoria competitiva a nivel nacional para financiar proyectos conjuntos de investigación sobre ER siguiendo las metas estratégicas del IRDiRC. El resultado de esta convocatoria ha sido la financiación de 3 proyectos colaborativos a nivel nacional: TREAT-CMT sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con una orientación multidisciplinar (coordinado por el CIBERER), DRUGS4RARE de orientación terapéutica (coordinado por el Parc Cientific de Barcelona) y SPAIN-RDR relacionado con el Registro de Enfermedades Raras (coordinado por el IIER).

El 8º Programa Marco de Investigación e Innovación de la Unión Europea, que en esta edición se denomina Horizonte 2020 (H2020) para el período 2014-2020 es el actual escenario de referencia para la coordinación e impulso de la investigación en Europa.

Propone tres prioridades que se refuerzan mutuamente: crecimiento inteligente (economía basada en el conocimiento y la innovación), crecimiento sostenible (mediante la utilización más eficiente de los recursos) y crecimiento integrador (una economía con alto nivel de empleo que redunde en la cohesión económica, social y territorial). Integra por primera vez todas las fases desde la generación del conocimiento hasta las actividades más próximas al mercado: investigación básica, desarrollo de tecnologías, proyectos de demostración, líneas piloto de fabricación, innovación social, transferencia de tecnología, pruebas de concepto, normalización, apoyo a las compras públicas pre-comerciales, capital riesgo y sistema de garantías.

En nuestro país, la primera iniciativa para fomentar la investigación en ER la encontramos en el Real Decreto 375/2001, por el que se aprobó el Estatuto del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo artículo 21 determinaba que la ejecución de las actividades de carácter investigador, científico, técnico y docente encomendadas al Instituto de Salud Carlos III se realizarían a través de centros o institutos cuyo nivel orgánico sea inferior al de Subdirección General. La Orden de 27 de diciembre de 2001 creó entonces diversos centros en el Instituto de Salud Carlos III, entre ellos el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

En 2003 se procedió a la creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en el seno del ISCIII, fijándose como objetivo del mismo el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

Otro gran impulso dado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad a las enfermedades raras fue la creación de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS), en las que intervenían grupos investigadores y centros de todo el SNS. Para las ER en concreto se crearon doce Redes específicas en respuesta a las prioridades fijadas en el Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica 2000-2003 en el ámbito sanitario.

En noviembre de 2006, se constituyó en España el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III con el fin de coordinar y potenciar la investigación sobre las ER en España. Sus orígenes se encuentran en las Redes de

Investigación de centros y grupos del ISCIII cuya temática se relacionaba con enfermedades raras. El CIBERER es un centro orientado a la investigación cooperativa, con especial énfasis en la transferencia de la investigación desde el laboratorio a la cabecera del paciente. Esta red actúa como un consorcio público de 29 instituciones, contando con más de 700 profesionales que integran 60 grupos de investigación, estando financiada principalmente por el Instituto de Salud Carlos III. Sus objetivos son: 1) mejorar los recursos disponibles para la investigación de ER y medicamentos huérfanos; 2) promover la integración entre la investigación biomédica básica y clínica; 3) desarrollar proyectos de cooperación en investigación que permitan la exploración de nuevas hipótesis científicas y desarrollos tecnológicos; 4) demostrar el valor de la investigación en enfermedades raras, y 5) establecer iniciativas de colaboración con la industria farmacéutica y biotecnológica. Participan en el CIBERER dos grupos de investigación de la Región de Murcia: el Centro Regional de Hemodonación (del Hospital General Universitario Morales Meseguer) y un grupo clínico vinculado (Sección de Genética Médica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca).

Actualmente es el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, el que representa el instrumento destinado a desarrollar y financiar las actuaciones de la Administración General del Estado en materia de I+D+i, para permitir la consecución de los objetivos y prioridades incluidos en la Estrategia Española de Ciencia, Tecnología e Innovación 2013-2020.

El Plan Estatal determina entre sus actuaciones programáticas la Acción Estratégica en Salud 2013-2016 (AES) que tiene como principio fomentar la salud y el bienestar de los ciudadanos y ciudadanas, y se estructura como un espacio de interacción, con actuaciones instrumentales sinérgicas y complementarias, que contribuyan a que el SNS se consolide como un referente mundial en cuanto a sus capacidades científicas, tecnológicas y de innovación. En las convocatorias correspondientes de concesión de ayudas de la AES, en el marco del Plan Nacional de I+D+I 2008-2011, así como en el marco del Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, las ER se han contemplado de una manera explícita como una de las líneas prioritarias.

Por otra parte, según la base de datos de ORPHANET, el número de proyectos con participación española sobre ER que han estado o están activos desde 2009 es de 268. Las entidades financiadoras fueron tanto centros públicos nacionales y europeos, como

fundaciones privadas, asociaciones de afectados y empresas farmacéuticas, si bien es cierto que destaca la financiación por parte de entidades públicas (antiguo Ministerio de Ciencia e Innovación-MICINN y actual Ministerio de Economía y Competitividad-MINECO y Comisión Europea).

Asimismo la base de datos de Orphanet permite obtener otro dato relevante en cuanto al valor traslacional de la investigación en ER: el número de ensayos clínicos en ER con participación española desde 2009, en curso o ya concluidos, es de 602, en los cuales se estudian 233 enfermedades raras diferentes.

En el ámbito de la Comunidad Autónoma, las Estrategias Regionales de Investigación e Innovación para la Especialización Inteligente son agendas integradas de transformación económica de un territorio, que persiguen concentrar las políticas y las inversiones en investigación e innovación en prioridades, desde la perspectiva del desarrollo económico basado en el conocimiento.

La Estrategia de Investigación e Innovación para la Especialización Inteligente de la Región de Murcia (RIS3Mur), aprobada por Consejo de Gobierno de la Comunidad Autónoma el 7 de marzo de 2014, se constituye como una valiosa oportunidad ya que promueve una evolución hacia una nueva estructura de crecimiento basada en la investigación y la innovación, desde sectores productivos clave y a través del fomento de otros ámbitos de futuro en los que la Región pueda tener suficiente potencial. RIS3Mur pretende concentrar de un modo eficiente los recursos disponibles para la generación y explotación del conocimiento regional, al servicio de prioridades, previamente definidas, vinculadas a las fortalezas y ventajas competitivas de la Región. La investigación y la innovación, adquieren pues una importancia capital para incrementar la capacidad generadora de riqueza.

A pesar de las dificultades planteadas en el ámbito de la investigación en ER, actualmente, son varias las instituciones y organismos públicos vinculados a la Consejería de Salud que realizan actividades relacionadas con la investigación en el ámbito bio-sanitario de las enfermedades raras.

La Consejería de Salud ejerce las competencias de ejecución en materia de productos farmacéuticos y de gestión de la asistencia sanitaria que la Comunidad Autónoma de la

Región de Murcia tenga legalmente atribuidas. Concretamente, la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano ostenta las competencias de promoción y supervisión de las actividades relacionadas con la investigación sanitaria así como la coordinación y supervisión de las entidades, organismos públicos e institutos de investigación del ámbito biomédico o sanitario vinculados a la Consejería de Salud (la Fundación para la Formación y la Investigación de la Región de Murcia o FFIS y el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y la Universidad de Murcia o IMIB-Arrixaca).

La FFIS es una fundación sin ánimo de lucro perteneciente al Sector Público. Tiene como objeto esencial, la gestión del conocimiento, investigación y gestión de proyectos de innovación en el ámbito bio-sanitario.

El IMIB-Arrixaca se constituyó en 2011, fruto de un convenio entre la Consejería de Sanidad, el SMS, la FFIS y la Universidad de Murcia. Se crea con el fin de aumentar la investigación y generación de aplicaciones para responder a distintos retos médicos y por tanto mejorar la salud de la población. Los principales centros de IMIB-Arrixaca se ubican en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y en el Campus de Ciencias de la Salud de la Universidad de Murcia, ambos en el municipio de Murcia (El Palmar). Asimismo, integra grupos estratégicos en el Centro de Hemo-donación, la Consejería de Salud de la Región de Murcia, el Hospital Santa Lucía y el Campus Universitario de Espinardo. Cuenta con una serie de plataformas de apoyo transversal que facilitan las labores de investigación, como son el Animalario Libre de Patógenos, el Bio-banco, la Plataforma de Ensayos Clínicos, Genómica, Informática Biomédica, Patología, Proteómica o Sala Blanca.

En la actualidad, se está elaborando la Estrategia Regional de Investigación e Innovación Bio-sanitaria (ERIIB), en las que las enfermedades raras serán una de las líneas estratégicas prioritarias. Adicionalmente repercutirá positivamente en el campo de las enfermedades raras el abordaje en estas estrategias de la adecuada dotación y estabilización de los recursos humanos, materiales y las infraestructuras que se encuentran disponibles para la investigación bio-sanitaria en la región (órganos de coordinación, grupos de investigación, plataformas tecnológicas y de contacto entre el mundo académico, científico y la ciudadanía, etc).

En este plan, para cada una de las líneas estratégicas se han identificado líneas de investigación específica, que a su vez están en consonancia con los marcos de referencia en materia de investigación previamente citados.

Así, relacionado con el desarrollo de sistemas de información, la disponibilidad de registros poblacionales que acumulen un mayor número de casos puede facilitar el planteamiento de hipótesis de trabajo y de esa manera obtener resultados que nos ayuden a mejorar tanto los diagnósticos como los tratamientos en personas con ER. En este sentido, el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIER-RM) se configura como una base de datos o registro de base poblacional de personas afectadas por enfermedades raras, residentes en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, a partir de la integración de datos clínicos, epidemiológicos, socio-sanitarios y administrativos, y uno de cuyos objetivos es valorar la mejora de la calidad de vida de los afectados como indicador del impacto en la salud del conjunto de mejoras clínicas terapéuticas o de índole más general (servicios sociales, prestaciones en centros educativos, atención temprana, etc.).

En el ámbito de las enfermedades raras el diagnóstico precoz es fundamental ya que pueden ser enfermedades tratables, en las que un tratamiento rápido y adecuado puede ayudar a evitar su progresión y mejorar, por tanto, la calidad de vida del paciente. Además, una detección precoz de la enfermedad, si es de base genética, permite el asesoramiento genético y la posibilidad de reducir el riesgo de transmisión en la familia.

El manejo y el asesoramiento genético de pacientes afectados de ER requieren de un diagnóstico certero. Este diagnóstico de precisión, la gran mayoría de las veces se basa en un estudio molecular, ya sea del gen específico asociado a la enfermedad en cuestión, o de grupos de genes que puedan ser responsables de un determinado fenotipo. Un importante porcentaje de estas enfermedades se relacionan con múltiples genes y con múltiples mutaciones responsables de la patología, y también con otras variantes genéticas que regulan su expresión, lo que justifica la gran complejidad, desde el punto de vista tecnológico, asociada al estudio de las alteraciones moleculares responsables de las diferentes patologías.

Los avances tecnológicos en biología molecular permiten que día a día aumente la disponibilidad de estudios moleculares tendentes a lograr diagnósticos de precisión en

las diferentes patologías humanas, este diagnóstico de precisión es además la base de la medicina personalizada y esto es de especial importancia en las enfermedades raras.

En el ámbito de los tratamientos clínico-farmacológicos, la potenciación de la realización de ensayos clínico con medicamentos relacionados con las ER en la región es un factor fundamental para disponer de terapias seguras, eficaces y de calidad. Para ello, y tras la nueva regulación de ensayos clínicos, debemos establecer los medios y mecanismos precisos para hacer de nuestra Comunidad una región competitiva y que sea capaz de atraer inversión en este aspecto.

Además de las líneas de investigación orientadas a las mejoras tecnológicas en el diagnóstico y tratamiento clínico-farmacológico, se identifica en la Región la necesidad de potenciar la investigación en otros campos terapéuticos, como el de la atención temprana, para el estudio y desarrollo de nuevos abordajes o para evaluar el impacto en la salud de los menores afectados por una enfermedad rara. Se contempla en el PIER el diseño de una plataforma inter-institucional para el registro estandarizado de la información referida a las necesidades y medidas adoptadas para el abordaje integral de las personas con una enfermedad rara. En el caso de los menores, la existencia de dicha plataforma facilitaría el diseño de estudios investigación en atención temprana.

En la actualidad, en la Región de Murcia se están desarrollando, aproximadamente, 65 proyectos de investigación que tienen como objetivo la mejora en el conocimiento de los procesos de diagnóstico o tratamientos de estas enfermedades. Concretamente, se están realizando 2 Proyectos de investigación financiados por el Fondo de Investigación en Salud (FIS) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), 3 Proyectos de investigación financiados por el ISCIII con fondos no FIS, 18 Ensayos Clínicos con Medicamentos, 18 Estudios Observacionales Post-autorización, 11 Proyectos de Donaciones, 2 Estudios Observacionales no EPA, 1 Ensayo Clínico AES y 10 Estudios de Investigación no incluidos en los apartados anteriores.

Las líneas principales de investigación que se están desarrollando en los centros de nuestra Comunidad Autónoma están relacionadas con:

- Epidemiología descriptiva y analítica en el área de la historia natural de la enfermedad y de la nosología clínica: desarrollo de redes multidisciplinares,

desarrollo de los instrumentos necesarios para disponer de bases de datos compartidas, registros y estudios de cohortes.

- Caracterización de los mecanismos hereditarios, variantes genómicas, genes implicados y bases metabólicas y celulares de las enfermedades raras.
- Identificación de marcadores biológicos y perfiles metabólicos para ser utilizados con fines diagnósticos y de evaluación del progreso de la enfermedad
- Desarrollo y evaluación de nuevas pruebas diagnósticas.
- Investigación terapéutica: Determinación de nuevas dianas terapéuticas, como base a terapias farmacológicas y desarrollo de la terapia génica y celular.
- Estudios de calidad de vida, y finalmente la evaluación de terapias y tecnologías sanitarias utilizadas.

Cabe mencionar también la implicación y colaboración del tejido asociativo en algunas de las líneas específicas como son la Displasia Ectodérmica, enfermedad de Nieman Pick, Síndrome de CACH, Lipodistrofia o Distrofia Muscular de Cinturas (LGMD-1F).

LÍNEAS ESTRATÉGICAS

EPIDEMIOLOGÍA

Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER.

Para mejorar la exhaustividad del SIER se ha de tener en cuenta que desde el 1 de Enero de 2016 la CIE-10-ES es la clasificación de referencia (más precisa y mejora adaptada al ámbito clínico) para la codificación clínica y registro de morbilidad en España (CMBD). Dado que el CMBD es el registro que aporta la mayor proporción de casos de enfermedades raras al SIER es necesario adaptar la información integrada en SIER a esta nueva clasificación.

Por otro lado, la definición actual de Enfermedad Rara supone una selección de códigos CIE consensuada, que resta especificidad a la hora de presentar los resultados del análisis del conjunto de las ER. La información contenida en el SIER es más precisa y se ajusta mejor las necesidades clínicos y de afectados. Se pretende disponer de una lista reducida más específica de ER, sin dejar de contemplar los acuerdos para la integración con el Registro Nacional.

Finalmente para mejorar la representatividad del SIER, se han identificado nuevas fuentes de información hospitalaria y extra-hospitalaria (para aquellos afectados cuyas patologías no generen ingresos por esta causa), así como otras fuentes del sector social, que aportarán una visión sobre el grado de limitación de las ER. Está prevista la incorporación automática de la información procedente de algunas fuentes y el desarrollo de formularios web para la notificación manual por parte de personal sanitario, afectados y asociaciones.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
1.1 Adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES.	2017	2018	DGPIFAC
1.2 Desarrollar un listado propio de enfermedades raras para el SIER.	2017	2020	DGPIFAC
1.3 Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	2017	2020	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
1. Representatividad teórica de SIER.	60%	70%	80%	90%	100%
1.1 Casos validados en SIER codificados con CIE-10ES.	0%	10%	40%	70%	100%
1.2 Casos registrados en SIER codificados con listado propio.	0%	10%	40%	70%	100%
1.3 Incremento del nº de fuentes nuevas incorporadas al SIER	42	43	45	47	50

Objetivo 2: mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER.

Los procesos de carga y validación se ven enlentecidos actualmente porque el envío de información se realiza en múltiples formatos electrónicos, con diferente estructura, que requieren un proceso de normalización manual previo. Teniendo en cuenta el volumen de fuentes que SIER incorpora, la normalización del fichero original, contemplando un formato electrónico único y una estructura definida para su envío, agilizará este proceso.

Actualmente se efectúan para cada fuente estudios de rendimiento bruto antes de ser incorporadas en el SIER. Se pueden desarrollar nuevos indicadores que orienten sobre la validez de las fuentes en base al estado final de los registros aportados por cada una después de ser incorporados y ser validados manualmente. Una vez realizados estos estudios se pueden generar procesos de validación automática de las fuentes en su conjunto o de casos de enfermedades concretas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
2.1 Normalizar el envío de información de las fuentes al SIER.	2017	2020	DGPIFAC
2.2 Monitorizar el rendimiento y validez de las fuentes.	2017	2018	DGPIFAC
2.3 Desarrollar nuevos procesos de validación automática de la información.	2017	2020	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
2. Casos validados de los registrados en el SIER.	37%	40%	50%	60%	70%
2.1 Fuentes que envían información al SIER normalizada.	0%	10%	20%	40%	50%
2.2 Nº de indicadores de rendimiento y validez de las fuentes analizados en el SIER.	1	3	3	3	3
2.3 Casos incorporados al SIER que se confirman o descartan automáticamente.	2%	5%	10%	20%	30%

Objetivo 3: mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER.

En relación a las nuevas monografías que se publiquen con la evolución espacio-temporal del conjunto de las enfermedades raras registradas en la Región se propone las siguientes mejoras: incluir un apartado con indicadores de la calidad de la información recogida en el SIER, nuevos indicadores sobre la gravedad de la enfermedad (se pueden incorporar de manera automática al SIER nuevos indicadores como el grado de dependencia, y otros como la letalidad o la supervivencia podrían ser estudiados puntualmente mediante proyectos de investigación).

En base a la lista reducida de ER seleccionada o grupos de enfermedades seleccionados se propone también desarrollar informes monográficos, tratando de mejorar la utilidad de la información generada por el SIER para los diferentes ámbitos (clínico, educativo y social).

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
3.1 Monitorizar la calidad de la información contenida en SIER.	2017	2020	DGPIFAC
3.2 Desarrollar nuevos indicadores de gravedad de la enfermedad.	2017	2020	DGPIFAC
3.3 Desarrollar informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades.	2017	2020	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
3.1 Nº de nuevos indicadores de calidad de la información contenida en SIER monitorizados.	0	3	3	3	3
3.2 Casos con grado de dependencia reconocido del total de casos valorados registrados en SIER.	ND	D	D	D	D
3.3 Nº de informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades raras publicados.	0	0	1	0	1

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 4: realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras.

Es preciso alcanzar un acuerdo sobre la definición de los tumores malignos raros (TMR) a incluir en la información epidemiológica obtenida a partir de las explotaciones del Registro de Cáncer y seleccionar una lista de códigos CIEO-3 morfológicos, topográficos, por edad, sexo y año de incidencia. De la misma manera se acordará una lista de códigos CIE-10 que contemplen la mortalidad por enfermedades raras. Se puede realizar también una evaluación específica de los indicadores de calidad de los TMR con la información recogida en el registro de cáncer.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
4.1 Establecer una definición de “Tumor Maligno Raro” en la Región de Murcia y consensuar la lista de TMR.	2017	2017	DGSPA
4.2 Definir criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia y consensuar una lista.	2017	2017	DGSPA
4.3 Consensuar los indicadores epidemiológicos para el análisis de los TMR y de la mortalidad por enfermedades raras (incidencia, métodos de ajuste de tasas, de estimación de la tendencia temporal, supervivencia).	2017	2017	DGSPA
4.4 Elaborar informes generales periódicos de los TMR en la Región de Murcia.	2017	2020	DGSPA
4.5 Elaborar informes periódicos generales de la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	2017	2020	DGSPA
4.6 Elaborar un Informe específico de los tumores raros infantiles.	2019	2019	DGSPA

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
4.4 Nº de informes epidemiológicos generales publicados sobre la epidemiología de los TMR en la Región de Murcia.	0	0	1	1	1
4.5 Nº de informes epidemiológicos publicados sobre la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	0	0	1	1	1
4.6 Nº de Informes específicos publicados de los tumores raros infantiles.	0	0	1	0	1

INFORMACIÓN

Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social.

Las administraciones públicas involucradas en la atención a los afectados (pacientes y familiares) desarrollarán en sus respectivas páginas web un sitio donde recopilar la información (general y específica) relacionada con las enfermedades raras y los recursos que existen a su disposición. La página web única unificará estos sitios web a través de enlaces a cada uno de ellos. Esto permitirá tener un acceso completo a la información relacionada con las ER y los recursos disponibles.

Se creará un grupo de trabajo para coordinar la información sobre ER existente en la Web, impulsar el desarrollar material informativo y recursos relacionados con las enfermedades raras en los diferentes ámbitos (sanitario, educativo, laboral y social), de manera que se eviten solapamientos y se adapten los contenidos sobre ER a las necesidades de los diferentes usuarios. El desarrollo y la actualización de los contenidos de los sitios web para ER de cada una de las administraciones públicas será responsabilidad de cada una de ellas y proporcionarán una actualización simultánea de la web única de ER. En relación a la información sobre ER las principales.

Por otro lado, en línea con la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía que coordina el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la Escuela de Salud en la Región de Murcia recogerá, a través de la “escuela de pacientes” actividades específicas para capacitar a afectados y familiares en el manejo y cuidado de las enfermedades raras, y a través de su bloque de “promoción de la salud y prevención de la enfermedad” difundirá información sobre campañas, programas y planes relacionados medidas de prevención de la exposición a factores relacionados con la aparición de estas enfermedades, sobre todo durante las etapas preconcepcional, prenatal y de lactancia (vacunación, alimentación, tabaco, adicciones, salud ambiental, etc).

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
5.1 Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.	2017	2018	Consejerías implicadas*
5.2 Fomentar actividades relacionadas con las ER dentro de la Escuela para la Salud de la Región de Murcia.	2017	2020	SMS-FFIS
5.3 Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	2017	2018	Consejerías implicadas*

* **Consejería de Salud:** Portal sanitario de la Consejería, SMS (Centro Tecnológico Información y Documentación Sanitaria, DGAS y Subdirección de Tecnologías de la Información…). **Consejería de Educación, Juventud y Deportes**: unidad de tecnologías de la información y estadística, Área de gestión de centros educativos, DGAD y CE… **Consejería de Familia e igualdad de oportunidades. Consejería de Empleo, Universidades y Empresa**- Sección de Atención a Colectivos desfavorecidos, SEF…

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
5.1 Espacio web con información general y recursos sobre enfermedades raras en los ámbitos sanitario, educativo y social.	ND	ND	D	D	D
5.2.1 Informe anual sobre la escuela de pacientes para el manejo y cuidado de las enfermedades raras.	ND	D	D	D	D
5.2.2 Informe anual sobre la realización de actividades de promoción de la salud y prevención de las ER.	ND	D	D	D	D
5.3 Grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 6: aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía.

El grupo de trabajo formado para coordinar la información disponible para los afectados por ER procurará coordinar también las acciones de las diferentes administraciones para dar visibilidad a las enfermedades raras y aumentar el grado de sensibilización de la ciudadanía en cada uno de los ámbitos de las administraciones públicas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
6.1 Desarrollar acciones de sensibilización en cada uno de los ámbitos (sanitario, educativo, social, laboral).	2017	2018	Consejerías implicadas*
6.2 Celebrar el Día Internacional de las Personas con Discapacidad y el Día Mundial de las ER de forma conjunta (Administración y entidades del Tercer Sector) contando con la presencia de Entidades de personas con ER.	2017	2020	Consejerías implicadas*
6.3 Celebrar la Feria de las Entidades de discapacidad (incluir a Entidades de personas con ER).	2017	2020	Consejerías implicadas*
6.4 Desarrollo de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y ER.	2017	2020	Consejerías implicadas*

* Consejería de Salud, Consejería de Educación, Juventud y Deportes Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades. Consejería de Empleo, Universidades y Empresa- Sección de Atención a Colectivos Desfavorecidos.

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
6.1 Informe anual sobre las actividades de sensibilización a la población general relacionadas con las ER en cada uno de los ámbitos (Sanitario, Educativo, Servicios Sociales, Empleo).	ND	D	D	D	D
6.2 Celebración conjunta del Día Internacional de las Personas con Discapacidad.	ND	D	D	D	D
6.3 Celebración conjunta de la Feria de las Entidades de discapacidad.	ND	D	D	D	D
6.4 Informe anual de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO

Objetivo 7: reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

En la Región se han desarrollado guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo, con información básica sobre su capacidad teratógena que está disponible dentro del aplicativo de la historia clínica de atención primaria (OMI-AP), no así en el de atención especializada (Selene). Se prevé la elaboración un capítulo con información más detallada para la realización de búsquedas pormenorizadas disponible en la biblioteca de OMI. Esta información será ampliada o actualizada cuando sea necesario, formando parte de las actividades del Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia (CFVRM).

El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), además de servicios de información sobre agentes teratógenos conocidos (SITE y SITTE), investiga posibles causas por las que se producen los defectos y malformaciones congénitas que se observan en recién nacidos. Dado que la mayoría de las alteraciones del desarrollo embrionario y fetal presentan frecuencias muy bajas, se requieren estudios que reúnan el mayor número de casos posible. Esta es una red temática, multidisciplinar y cooperativa, en la que participan médicos de hospitales de toda España, y en la que la Región ha se seguir contribuyendo.

La mayoría de las actividades preventivas y de educación para la salud dirigidas a promover estilos de vida saludable y evitar el consumo de sustancias potencialmente perjudiciales están contempladas en el PIAM, y se llevan a cabo durante el periodo previo a la concepción y en las primeras consultas de captación y seguimiento de la mujer embarazada. Existe un grado de captación de la mujer e intervención preventiva al inicio del embarazo, pero se debe potenciar el protocolo establecido para la fase pre-concepcional, dada la importancia de esta fase en la organogénesis. Las actualizaciones del PIAM, y en concreto de los protocolos de atención preconcepcional y prenatal deberán adherirse a las campañas y programas preventivos vigentes relacionados con la salud materno-infantil.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
7.1 Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo.	2017	2020	CFVRM
7.2 Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de neonatología de la Región y a su vez integrar esta información en otros registros relacionados (SIER).	2017	2020	DGAS-SMS
7.3 Actualizar e impulsar el protocolo de Consulta Pre-concepcional del PIAM en atención primaria para potenciar la identificación de riesgos relacionados con la salud materno-infantil, y minimizarlos antes del embarazo**.**	2017	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
7.1.1 % Implantación de la prescripción asistida en los centros de asistencia especializada.	0%	20%	60%	80%	100%
7.1.2 Guía para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo actualizada.	ND	D	D	D	D
7.2.1 Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al ECEMC**	0	100	200	300	500
7.2.2 Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al SIER.	0	100	200	300	500
7.3 Cobertura de implantación de la consulta pre-concepcional	ND	ND	25%	50%	100%

ND=No disponible; D=Disponible; (*) incidencia registrada en ECEMC; (**) El valor esperado de malformaciones congénitas en neonatos es del 3% de los nacimientos en el año (aproximadamente 500 neonatos con malformaciones en la Región de Murcia).

Objetivo 8: mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.

Dentro de este objetivo, una primera línea de actuación estará encaminada a mejorar la identificación de las mujeres embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER y los circuitos asistenciales de derivación preferente para el diagnóstico y asesoramiento genético adecuados. El PIAM, contempla que desde la atención primaria, se valoren los riegos de enfermedades genéticas (en la gestante, su familia o su descendencia), durante los primeros controles del embarazo normal. En caso de detectarse riesgo de ER en la embarazada se ha de establecer una vía para su evaluación preferente por la Sección de Genética Médica y por el Servicio de Obstetricia y Ginecología de referencia para el despistaje prenatal de enfermedades raras.

En segundo lugar, se plantea una línea de actuación orientada a mejorar en la Región los procesos asistenciales para el cribado de las aneuploidías mediante el test combinado del primer trimestre realizado a todas las embarazadas, contemplado igualmente en el PIAM. Se valorará además la sustitución de las técnicas invasivas como método de confirmación para la detección de aneuploidías por el estudio del ADN fetal libre en sangre materna (cf-DNA) a las gestantes con riesgos intermedios detectados en el test combinado (1/100 a 1/1.000).

Ante el diagnóstico eventual de una aneuploidía, en la etapa prenatal el PIAM contempla el asesoramiento a la pareja desde el centro que pidió la prueba, que en este caso podría realizarse por parte del ginecólogo formado previamente. En cambio, para otras anomalías estructurales o genéticas complejas se requiere establecer vías de remisión preferente de la gestante a la Sección de Genética Médica donde trabajan profesionales con experiencia en el manejo de la patología concreta, que orientará a los padres, tanto si desean continuar la gestación como si van a interrumpirla.

Actualmente, la interrupción legal del embarazo (ILE) de un feto con sospecha o diagnóstico de ER se realiza en clínicas concertadas de nuestra Región, o en otras autonomías si se trata de gestaciones tardías. Para mejorar las condiciones de seguridad sobre la salud física y mental de la madre, la dignidad del feto, y el adecuado estudio de confirmación diagnóstica, se establecerán las vías oportunas para que la ILE de un feto con sospecha o diagnóstico de ER se realice dentro de la red de asistencia pública de nuestra Región.

En la actualidad no es práctica común la confirmación genética, molecular o bioquímica de la patología en el feto afectado por una ER. Dicha confirmación es de gran interés para el asesoramiento reproductivo a la pareja y el adecuado control de calidad del diagnóstico prenatal. Para ello se establecerán cauces de coordinación de los Servicios de Pediatría, Anatomía Patológica (en el caso de los fetos muertos o abortados) de los hospitales públicos y las clínicas concertadas para las ILE con el CBGC, la Sección de Genética Médica y los Servicios de Obstetricia y Ginecología. Es recomendable además contar con la figura del anatomopatólogo especializado en dismorfología fetal en el SMS.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
8.1 Reforzar la captación precoz de embarazadas con mayor riesgo de ER y establecer protocolos de derivación preferente a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	2017	2020	DGAS-SMS
8.2 Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosomopatías en el 1er trimestre.	2017	2018	DGAS-SMS
8.3 Valorar la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado para aquellas mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	2018	2018	DGAS-SMS
8.4 Definir a través del PIAM los circuitos asistenciales para el asesoramiento a la pareja para la toma de decisiones ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	2017	2017	DGAS-SMS
8.5 Establecer las vías para posibilitar la interrupción legal de la gestación en las mejores condiciones de seguridad para la salud física y mental de la mujer embarazada de un feto con un diagnóstico prenatal de una ER dentro de la red asistencia pública regional.	2017	2020	DGAS-SMS
8.6 Posibilitar la confirmación clínica, bioquímica, metabólica, genética o patológica de los fetos diagnosticados de ER.	2017	2020	DGAS-SMS
8.7 Ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH y secuenciación masiva, y al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de ER.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
8. Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal.	20%*	25%	30%	40%	50%*
8.1 Protocolos de derivación preferente para las embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	ND	D	D	D	D
8.2 Actualización y normalización en el PIAM de los procedimientos del cribado de aneuploidías realizados en el 1er trimestre en los hospitales.	ND	ND	D	D	D
8.3 Informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a las mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	ND	ND	D	D	D
8.4 Informe que contemple los circuitos asistenciales propuestos para el asesoramiento a la pareja ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	ND	D	D	D	D

8.5 ILE anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER**.	0%	25%	50%	75%	100%
8.6 % de fetos muertos con diagnóstico de ER estudiados para confirmación	0%	25%	50%	75%	100%
8.7 Test genéticos con aCGH y secuenciación masiva, y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC	0%	33%	66%	100%	100%

* Acta Obstet Gynecol Scand. 2017 Feb;96(2):176-182 **Valor esperado anual = 100 Interrupciones por "riesgo de graves anomalías en el feto" o "anomalías fetales incompatibles con la vida o enfermedad extremadamente grave e incurable". Fuente: Interrupciones Voluntarias del Embarazo. Centro Regional de Estadística de la Región de Murcia.

Objetivo 9: mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras.

El PIAM contempla entre sus actividades informar a las parejas sobre el PCN y los procedimientos a seguir para su realización en las sesiones de Educación Maternal. También, si el cribado no ha sido realizado antes del alta hospitalaria, contempla la toma de muestras en las actividades de atención al puerperio, debiéndose potenciar la re-captación de recién nacidos sin cribado desde atención primaria en esta fase para mejorar su cobertura global.

El CBGC participa en el Sistema de Información sobre Cribado Neonatal aprobado por el grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública que permite, a nivel autonómico y estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación del programa de detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas como garantía de la calidad del cribado. Se monitorizan indicadores para algunas de las actividades del proceso, con estándares establecidos, constituyendo el plan de mejora continua de la calidad de dicho laboratorio. Fruto de esta monitorización se considera necesario mejorar la toma y transporte de muestras en general, y de segundas muestras en particular, ya que todos los programas de cribado neonatal contemplan esta segunda extracción debido a distintas causas (muestras no válidas, RN transfundidos, RN. pre-término, RN con valores positivos en primera muestra). Se requiere una acción coordinada entre los centros de salud, servicios hospitalarios y el CBGC, que será establecida y difundida entre los implicados.

En dicho laboratorio se detectan las enfermedades del PCN contempladas en la normativa, y adicionalmente otras incluidas en su cartera de servicios, siendo el objetivo seguir ampliando el número de enfermedades dentro del cribado, cumpliendo los criterios de evaluación del mismo.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
9.1 Asegurar a través del PIAM la adecuada información a las mujeres embarazadas y a sus parejas acerca del Programa de Detección Precoz y sus procedimientos.	2017	2020	DGAS-SMS
9.2 Mejorar la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en la plantas de maternidad y de segundas muestras en los centros de salud.	2017	2020	DGAS-SMS
9.3 Ampliar en la región el número de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales).	2018	2018	DGAS-SMS CBGC-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
9.2.1 Muestras no validas*	3,3%	<2%	1,5%	<1%	<0,5%
9.2.2 Muestras recibidas en el laboratorios antes de los 4 días de la extracción*	95%	>95%	>99%	>99%	>99%
9.2.3 Resultados de segundas muestras antes de los 20 días de edad del recién nacido*	21%	>95%	>96%	>97%	>99%
9.3 Inclusión de técnicas para el diagnóstico de la Hiperplasia Adrenal Congénita y las enfermedades Lisosomales en el PCN	0%	50%	100%	100%	100%

* Indicadores establecidos por el MSSSI en el documento "Objetivos y requisitos de calidad del PCN de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS" con fecha 22/11/2013.

Objetivo 10: mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético.

El CBGC es un laboratorio de diagnóstico genético registrado como Centro de Diagnóstico Sanitario (U.74 Bioquímica Clínica,U.78 Genética) en el Registro de Recursos Sanitarios Regionales de la Comunidad Autónoma y adicionalmente está acreditado por la ENAC desde el año 2014 para algunos ensayos, pretendiéndose ampliar a todos los ensayos realizados en el CBGC.

Las enfermedades genéticas que actualmente se abordan en el CBGC están contempladas en su cartera de servicios que puede consultarse a través de la web de murciasalud. El objetivo es ir actualizando dicha cartera de acuerdo a la creciente demanda de diagnósticos genéticos y ampliar la oferta de nuevas tecnologías (como Array-CGH y NGS de secuenciación masiva) para un diagnóstico más rápido y eficiente de las ER.

Dado que la mayoría de las ER son de origen genético es preciso ofrecer una respuesta integral, coordinada, equitativa, de alta calidad y sostenible, a los desafíos que supone el desarrollo de la genética y sus aplicaciones en el ámbito de la atención sanitaria pública de la Región. Para ello se desarrollará e implementará un Plan de Genética que aborde la coordinación e integración de los recursos de diagnóstico y asesoramiento genético, de diagnóstico prenatal, los estudios de la variabilidad genética y la implicación de ellos en la respuesta al tratamiento farmacológico, base de la medicina personalizada o de precisión. En el mismo, y con el fin de garantizar una respuesta de alta calidad, según establece la normativa vigente, se deberá abordar la acreditación de centros y servicios (públicos y privados) que realicen análisis genéticos y actividades de asesoramiento genético con fines sanitarios.

Por último, la mejora del proceso diagnóstico de las ER no sólo hace referencia a la calidad de los servicios prestados sino también al tiempo de espera para obtener un diagnóstico, siendo este un aspecto reiteradamente mencionado por afectados y familiares. Se citan en este plan diversas áreas de actuación para detectar y diagnosticar los más tempranamente posible las ER (líneas de atención sanitaria y recursos terapéuticos), pero no se dispone en la actualidad de información detallada sobre el tiempo medio de diagnóstico en la Región, siendo esto el punto de partida para valorar el impacto de dichas actuaciones. Desde el ámbito sanitario se realizará un estudio para conocer este parámetro y establecer los mecanismos que permitan su monitorización sistemática con el fin de establecer el impacto de las medidas propuestas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
10.1 Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos que se realizan en el CBGC.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS
10.2 Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS
10.3 Identificar los laboratorios de análisis genéticos y servicios de genética médica y asesoramiento genético con actividad en la Región	2017	2017	DGAS-SMS DGPIFAC
10.4 Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia.	2017	2017	SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
10.1 Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC.	36%	50%	60%	80%	100%
10.2 Análisis genéticos para diagnóstico de ER solicitados por facultativos del SMS incluidos en cartera del CBGG.	ND	20%	40%	60%	80%
10.3 Informe sobre laboratorios de análisis genéticos y servicios de genética médica y asesoramiento genético identificados y autorizados en la Región.	ND	D	D	D	D
10.4 Plan de Genética de la Región de Murcia.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 11: mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria.

El desarrollo del Programa de Atención al Niño y Adolescente en atención primaria se muestra como una oportunidad para la detección precoz de ER, dado su elevado grado de implantación y la variedad de exploraciones para la detección precoz de alteraciones de desarrollo normal del niño, que pueden constituir signos de alarma de alguna enfermedad rara. Por ello, resulta de interés revisar, actualizar y reforzar algunas intervenciones con la finalidad de incrementar su eficiencia en la detección de enfermedades raras, así como el desarrollo de herramientas en la historia clínica electrónica (OMI-AP y Selene) que faciliten la identificación de tales signos de alarma.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
11.1 Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de ER en el niño.	2017	2020	DGSPA DGAS-SMS SDGTI-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
11.1 Incremento del nº de diagnósticos de ER en niños derivados desde atención primaria	ND	5%	10%	20%	25%

ND: No disponible

ATENCIÓN SANITARIA

Objetivo 12: garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.

Dada la baja prevalencia de las ER es preciso crear una red asistencial que permita canalizar la información y orientar en cualquier situación a todos los sanitarios implicados. Los profesionales sanitarios de los centros de atención primaria necesitan herramientas para facilitar la sospecha de las enfermedades raras en su medio y mejorar la coordinación con la atención hospitalaria. Para este fin se propone desarrollar algoritmos para la identificación de casos sospechosos desde AP y los servicios de urgencias, elaborar un protocolo guía genérico sobre el manejo de estas sospechas (para su valoración inicial y derivación a especializada) disponible en todos los niveles asistenciales y protocolos específicos para el manejo integral de algunas ER o grupos de ellas. El acceso a estas herramientas desde OMI-AP y en SELENE facilitará esta labor al profesional desde las puertas de urgencias o las consultas de AP y especializada.

Un paciente con una sospecha de enfermedad rara detectada en cualquier punto de la red asistencial o fuera de ella debe ser derivado para ser atendido inicialmente en la unidad de experiencia correspondiente especializada en el tratamiento y seguimiento clínico de estos pacientes. Estas unidades realizarán la confirmación diagnóstica, definirán las estrategias terapéuticas y de seguimiento y servirán de consultoras para los profesionales sanitarios que habitualmente atienden a estas personas. Los cauces de derivación a estas unidades deben ser ágiles, estar claramente definidos y a disponibilidad de los profesionales sanitarios en general, pero especialmente en los centros de atención primaria, y servicios de urgencias, ya que suelen ser la principal vía de acceso al sistema.

La coordinación entre atención primaria y especializada debe facilitarse también con la formación de equipos interdisciplinares que dispongan de espacios y herramientas para trabajar de forma conjunta. Su objetivo será el de minimizar el número de visitas al hospital o centros de especialidades sincronizando las citas para las diferentes especialidades médicas, organizando visitas conjuntas con todos los facultativos

implicados, y derivando el mayor número de actuaciones sanitarias a los centros asistenciales más cercanos al domicilio.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
12.1 Estudiar el tiempo medio de diagnóstico de las ER y determinar mecanismos para monitorizarlo y reducirlo.	2017	2020	SMS
12.2 Implantar en OMI algoritmos de sospecha en AP.	2017	2019	DGAS-SMS
12.3 Establecer y difundir un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico orientando su valoración inicial.	2017	2019	DGAS-SMS
12.4 Establecer protocolos específicos para ER orientando su atención y derivación a la unidad de experiencia correspondiente.	2017	2020	DGAS-SMS
12.5 Crear consultas interdisciplinares (valoración del paciente por los distintos especialistas implicados en su patología el mismo día).	2017	2018	DGAS-SMS
12.6 Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de HCE de todos los niveles asistenciales.	2017	2019	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
12.1.1 Estudio para determinar el tiempo medio de diagnóstico de las ER en la Región de Murcia.	ND	D	D	D	D
12.1.2 Reducción del tiempo medio de acceso a atención especializada (unidades con experiencia en el manejo) tras la sospecha de una ER.	ND	10%	20%	30%	50%
12.2 Implantación en OMI de algoritmos de sospecha de casos de ER en los centros de AP.	ND	30%	60%	100%	100%
12.3 Profesionales que han recibido la sesión de difusión del protocolo guía ER genérico.	ND	50%	75%	100%	100%
12.4 Nº de protocolos específicos de ER.	ND	3	5	9	15
12.5 Nº de visitas en las consultas/paciente con ER y año.	20	16	12	10	8
12.6 Campos visibles de ER en cada aplicativo (obligatorios y críticos o alertas proactivas).	ND	30%	60%	100%	100%

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 13: establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.

Se hace necesaria la existencia de una estructura organizada y bien identificada por los profesionales a la que recurrir como guía en la atención a un paciente con ER. Este modelo se fundamenta en varios elementos entre los que destaca el que la atención primaria sea la referencia para el paciente y sus familiares, con protagonismo en la sospecha y seguimiento de las ER. La atención especializada será impartida en el área de salud del paciente y coordinada por los Servicios de Admisión de las áreas implicadas (la de referencia regional y la del paciente). Los Servicios de Admisión asumen la coordinación de las prestaciones asistenciales para cada afectado con el apoyo de los gestores de casos integrados en dichos servicios.

Será necesario establecer una unidad coordinadora de referencia regional para la confirmación diagnóstica, asesoramiento genético, seguimiento, tratamiento y coordinación, de las ER en su conjunto y de los casos sin diagnóstico en particular. Actualmente estas funciones son desarrolladas principalmente por la Sección de Genética Médica y Dismorfología y el CBGC.

Los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (*CSUR*) y las unidades de referencia regionales asumirán el abordaje de determinadas ER (aunque no exclusivas de ellas), que se conformarán tomando como base las unidades de experiencia ya existentes y ampliándolas según las necesidades.

Líneas de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
13.1 Definir una unidad coordinadora de referencia para las ER	2017	2017	DGAS-SMS
13.2 Definir las unidades de referencia regionales específicas de ER.	2017	2020	DGAS-SMS
13.3 Facilitar la creación de CSUR regionales y su participación en las redes internacionales de ER.	2017	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
13.1 Constitución de una unidad coordinadora de referencia para las ER.	ND	D	D	D	D
13.2 Nº de unidades de referencia regional específicas de ER.	3	5	10	15	15
13.3 Nº de CSUR de nuestra Región integrados en una red europea (ERN).	0	1	2	3	4

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 14: asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.

Para el abordaje de las enfermedades raras, dado su alto nivel de complejidad y su carácter generalmente crónico se propone crear la figura del "gestor de casos" que, sin tener un carácter exclusivo para las enfermedades raras, puede asumir la coordinación la actividad sanitaria de todas las disciplinas que impliquen la asistencia de la persona afectada, y el apoyo en la gestión de casos complejos de personas afectadas por una ER. Esta figura trabajará en el seno de los Servicios de Admisión de cada área de salud. Formará parte de una red regional de gestores de casos válida para el seguimiento integral de otras enfermedades además de ER.

Entre las actividades a realizar por el gestor de casos se encuentran: facilitar la continuidad asistencial; coordinar citas, interconsultas y traslados buscando minimizar los desplazamientos de pacientes y familiares; movilizar los recursos necesarios para facilitar la intervención de los diferentes profesionales y servicios; proporcionar información acerca de profesionales de referencia, asociaciones de pacientes, etc.

Además se llevarán a cabo consultas de transición interdisciplinares para adolescentes con ER y sesiones conjuntas médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos. Dichas consultas de transición mejorarán la coordinación entre los profesionales sanitarios y contribuirá a minimizar el grado de preocupación de afectados y familiares.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
14.1 Implantar un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar.	2017	2019	DGAS-SMS
14.2 Implantar las consultas de transición para pacientes con ER trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y adultos.	2017	2020	DGAS-SMS Direcciones médicas
14.3 Sesiones médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos sobre casos de la consulta de transición.	2017	2020	DGAS-SMS Direcciones médicas

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
14.1 Áreas de salud con un profesional de enfermería que desarrolla la gestión de casos.	1	2	5	9	9
14.2 Cobertura de Unidades de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.	5%	10%	50%	70%	100%
14.3 Cobertura de sesiones médico-quirúrgicas de transición en ER.	5%	10%	50%	70%	100%

Objetivo 15: Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.

La atención sanitaria integral, además contemplar los servicios de atención primaria y hospitalaria, mejorarlos y potenciar su coordinación, supone ampliar las actuaciones con otros dispositivos existentes en el propio sistema que abordan la salud de los afectados y sus familiares desde otras perspectivas, como son los dispositivos de salud mental y de cuidados paliativos.

Así, para favorecer y/o mejorar el acceso equitativo de las personas afectadas por enfermedades raras y sus cuidadores a una atención en materia de salud mental adecuada, de calidad y adaptada a sus necesidades se consideran prioritarias las ciertas actuaciones en la Región.

De igual manera, se deberá garantizar también el acceso a los cuidados paliativos de todos los afectados por una ER, incluyendo los cuidados paliativos pediátricos, desde cualquier nivel de la red asistencial sanitaria. Éstos se ofrecerán de forma preferente en

régimen de hospitalización domiciliaria, evitando así los largos periodos de hospitalización que sufren estos pacientes. Se podrán ofrecer en régimen de hospitalización institucional, siendo las unidades de paliativos las más indicadas para asegurar la adecuada atención interprofesional y la continuidad asistencial.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
15.1 Elaborar protocolos de coordinación de la Salud Mental Infanto-Juvenil con la Sección de Genética Médica, la Unidad de Hospitalización de Corta Estancia y el Centro de Salud Mental en el caso de pacientes con ER.	2017	2017	DGAS-SMS
15.2 Mejorar el Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años.	2017	2017	DGAS-SMS
15.3 Crear grupos psicoeducativos de entrenamiento de padres en los Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil.	2017	2020	DGAS-SMS
15.4 Establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER.	2017	2018	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
15.1 Protocolo de interconsultas entre el Programa de salud mental Infanto-Juvenil y Sección de Genética Médica del hospital de referencia de ER existente y difundido.	ND	D	D	D	D
15.2 Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años existente y difundido.	ND	D	D	D	D
15.3 Nº padres integrados en grupos psicoeducativos de ER.	ND	20	30	40	50
15.4 Cobertura de servicios de cuidados paliativos en ER.	80%	90%	100%	100%	100%

ND: no disponible; D: Disponible

RECURSOS TERAPÉUTICOS

Objetivo 16: desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.

Para conocer la efectividad de los tratamientos para ER en la práctica clínica habitual y garantizar el acceso equitativo a los tratamientos complejos con medicamentos, se requiere desarrollar un programa regional de autorización, seguimiento y evaluación con medicamentos que se cataloguen como sujetos a evaluación de resultados (MERS). El desarrollo de este programa, ha de articularse a través de un grupo de trabajo específico de la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) y deberá garantizar el acceso en las mismas condiciones allí donde sea atendido el paciente, asegurando la homogeneidad de criterios clínicos a tener en cuenta para el inicio de tratamientos, su renovación y finalización, así como el asesoramiento a la Comisión Permanente sobre la autorización de inicios y renovaciones de tratamientos con medicamentos para ER.

Para la evaluación de los resultados sobre la salud de estas terapias, dada la baja frecuencia de las ER, el diseño de estudios ad hoc de efectividad y eficiencia es complejo y costoso. Por tanto, se precisa contar con registros de cobertura poblacional, implantados en las plataformas asistenciales habituales que permitan medir el impacto en la salud de los afectados.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
16.1 Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.	2017	2020	Consejería de Salud, SMS, CRFT
16.2 Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.	2017	2017	CRFT
16.3 Desarrollar una plataforma informática para la obtención y registro de datos clínicos necesarios para evaluar los resultados de los tratamientos con MERS, integrada en los sistemas de información del SMS.	2017	2017	DGAS-SMS SGTI-SMS
16.4 Elaborar formularios en la historia clínica informatizada de Selene, para registro de datos clínicos y emisión de informe de inicio y de renovaciones de los medicamentos que la CRFT catalogue como MERS.	2017	2017	CRFT DGAS-SMS SGTI-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
16.1 Nº Medicamentos incluidos en Resoluciones MERS.	0	10	15	20	25
16.2 Creación del grupo de trabajo ER para uso de MERS en la CRFT.	ND	D	D	D	D
16.3-16.4 Módulo informático integrado con sistemas de información del SMS para registro de datos clínicos y evaluación de resultados de MERS.	ND	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 17: facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.

Para el análisis de las necesidades, procedimientos y ayudas disponibles para los productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura y dispositivos médicos deberá constituirse un grupo de trabajo interdisciplinar con experiencia en la atención a pacientes con ER y personal de la Unidad de Aprovisionamiento Integral. Dicho grupo elaborará propuestas para la mejora continua de la situación de las personas afectadas por ER, y por extensión de otros colectivos que se puedan ver beneficiados.

También se continuará con la línea de trabajo iniciada por el Comité de Dietas del SMS para valorar patologías de especial seguimiento en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales esenciales para sus necesidades terapéuticas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
17.1 Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.	2017	2020	DGAS-SMS
17.2 Elaborar un informe que recoja el análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.	2018	2020	DGAS-SMS
17.3 Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento.	Iniciado	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
17.1 Constitución del Grupo de Trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER	ND	ND	D	D	D
17.2 Emisión de un informe sobre análisis de necesidades en ER relacionado con productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, productos dietéticos y dispositivos médicos	ND	ND	ND	ND	D
17.3 Resolución anual del Director Gerente del SMS en relación a las ayudas a la adquisición de productos nutricionales de difícil acceso en patologías de especial seguimiento	D	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 18: fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
18.1 Crear un mapa de recursos de terapias avanzadas disponibles en la Región de Murcia y sus aplicaciones en enfermedades raras, así como las modalidades de acceso.	2017	2020	DGAS-SMS DGPIFAC
18.2 Incrementar los enlaces de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	2017	2020	DGAS-SMS DGPIFAC
18.3 Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.	2017	2020	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
18.1 Mapa de recursos de terapias avanzadas para ER en la Región y modalidades de acceso disponible.	ND	ND	D	D	D
18.2 Nº de acuerdos de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y con bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	ND	1	1	2	2
18.3.1 Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico desarrollados.	11	15	20	25	30
18.3.2 Nº de desarrollos normativos autonómicos relacionados con el uso de terapias avanzadas.	ND	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana.

Para conseguir las metas planteadas de universalidad y gratuidad en la atención temprana en la Región de Murcia a lo largo del periodo de vigencia del PIER se promoverá la aplicación de una normativa regional, indispensable para garantizar los derechos de los potenciales usuarios.

Para ello, será preciso definir la Red Regional de Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT), concretando sus líneas de actuación y prestando un especial énfasis a la mejora de la cobertura sectorial de los centros, a los procesos de acreditación y al desarrollo de una cartera de servicios amplia. En base a los centros y recursos existentes se diseñará un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados ampliado, que permita proporcionar AT a los niños con ER, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER por parte de algunos de ellos, cuando así se determine y reconozca. La cartera de servicios común deberá ser lo suficientemente amplia como para permitir que los servicios de atención, que no se correspondan con tratamientos específicos directos, puedan ser cubiertos de manera gratuita por dichos CDIAT (ej.: apoyo familiar, trabajo con hermanos, intervención en entornos externos al CDIAT, terapias especiales, aplicación de los nuevos avances que se vayan produciendo, etc.).

Por otra parte, una vez que la familia o los profesionales sospechan riesgos o alteraciones del desarrollo, en estrecha colaboración con los diferentes servicios de pediatría, que normalmente hacen la derivación, la valoración de la necesidad de atención temprana en los niños con ER se suele realizar, sobre todo, por parte de los EOEP de AT y de Sector, en sus ámbitos de competencia. También es posible que dicha valoración se efectúe desde los CDIAT, ya que actualmente desarrollan labores en este sentido. En cualquier caso, parece necesario potenciar el desarrollo de servicios de valoración de la necesidad de AT, y establecer procedimientos ágiles de coordinación entre los servicios implicados en las diferentes fases (sospecha, valoración, implantación de medidas). Para ello, es necesario disponer de profesionales formados en los nuevos procedimientos, y desarrollar herramientas para la comunicación entre profesionales y la gestión multidisciplinar, con el objetivo de aprovechar las sinergias con otras administraciones en el ámbito de la AT.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
19.1 Publicar la normativa regional de la atención temprana.	2017	2018	IMAS
19.2 Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla.	2017	2018	IMAS
19.3 Elaborar una cartera de servicios de los CDIAT amplia y abierta.	2017	2018	IMAS
19.4 Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de AT y de certificación de dicha necesidad, de manera sectorizada, que cubran adecuadamente todo el territorio.	2017	2020	Consejerías: Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades
19.5 Consolidar y reforzar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles.	2017	2020	IMAS Entidades locales y sociales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
19.1 Publicación de la normativa regional reguladora de la atención temprana	ND	ND	D	D	D
19.2 Estudio de viabilidad para asignar a los CDIAT sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER	ND	D	D	D	D
19.3 Existencia de una Cartera de Servicios amplia para los CDIAT ampliada	ND	ND	D	D	D
19.4 Nº de Servicios Valoración AT operativos en la Región	4	7	10	10	10
19.5.1 Número de CDIAT integrados en la red pública	33	D	D	D	D
19.5.2 Aumento del número de horas de atención dispensadas en los CDIAT	4.188	2%	2%	2%	2%

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 20: acelerar la implantación de medidas de atención temprana.

Muchas ER se manifiestan desde el nacimiento, teniendo, por tanto, las unidades neonatológicas y pediátricas del hospital un papel relevante en la detección temprana

de estos problemas y una posición privilegiada para su confirmación, por su relación directa con las unidades de neuro-pediatría y de genética.

En los programas piloto de atención temprana hospitalaria desarrollados en la Región se ha aprovechado este primer contacto con el sistema para prestar atención especializada desde los primeros momentos. Así, los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica de Atención Temprana (EOEP-AT) que desarrollan programas en el hospital se coordinan con estos y otros servicios hospitalarios para facilitar una valoración precoz de las alteraciones o riesgos para el desarrollo asociados a algunas ER, observar la evolución durante su hospitalización y proponer las medidas a adoptar, sobre todo, tras el alta hospitalaria. Entre las actuaciones que se perciben como más urgentes para aplicar en los programas que se pongan en marcha en los hospitales están, además de las anteriores, el apoyo a las familias para una mejor y más temprana aceptación, conocimiento y colaboración con el problema del menor, ya que esto es esencial para mejorar la atención a los niños con ER. Previo al alta hospitalaria pueden emitirse informes con la valoración realizada y con las medidas recomendadas. Se tratará de acelerar al máximo los procesos de intervención directa y/o tratamiento, procurando los EOEP y la Dirección General de Personas con Discapacidad, (encargados de la valoración y la asignación de CDIAT de referencia respectivamente) de reducir al máximo los tiempos del protocolo de derivación de casos vigente en ese momento.

Se debería propiciar, por tanto, el desarrollo de un marco que regule o una vía mediante la que se puedan concretar estos programas de AT hospitalaria. A partir del mismo, cuando el/los EOEP de un sector educativo, en su caso, y el hospital del área de salud lo consideren necesario y lo acuerden, podrán desarrollar estos acuerdos de colaboración mutua, con los contenidos y objetivos que convengan, trasladándolo a sus respectivas administraciones. Para la concreción y el desarrollo del programa deberán detallarse, especialmente, los recursos personales y materiales a aportar por las dos administraciones, y los tiempos y duración de dichos programas.

Por otra parte, para favorecer el adelanto de medidas de AT a niños con ER, además de la intervención directa y sistematizada dirigida al niño prestada en centros especializados (CDIAT), la escuela infantil puede ser un instrumento muy útil para una AT inclusiva. Estos centros disponen de una serie de herramientas relevantes para el desarrollo de cualquier niño, incluido el que presenta una ER: un entorno normalizado

de interacciones con iguales y adultos no familiares; una estructura y organización física y material (espacio físico, materiales, personales,…) segura y profesionalizada; una secuencia de pautas y rutinas estable; una estimulación general en un contexto natural, grupal, motivador y lúdico; y, un medio favorecedor para la adquisición de habilidades de independencia y autonomía personal. Con algunas escuelas infantiles colaboran, por parte de la administración educativa, los EOEP de atención temprana especializada, que orientan sobre la puesta en marcha medidas potenciadoras del desarrollo temprano.

Para que todos los centros educativos de la región puedan recibir apoyo, que permita, además, coordinar las intervenciones que los niños y sus familias puedan recibir en un CDIAT, es necesario ampliar el ámbito de actuación de los EOEP de AT a todos los sectores educativos. Y, dado que se pueden potenciar, directa e indirectamente, los resultados de las medidas de la atención temprana con la escolarización y la integración educativa de los niños con necesidades especiales, sobre todo en el tramo de 0-3 años, parece indispensable que se promuevan medidas activas para favorecer el aumento de la actual red regional de escuelas infantiles públicas, sin menoscabo de las que pueda desarrollar la iniciativa privada. Ello propiciaría un aumento del número de plazas disponibles y accesibles para aquellas familias con hijos con ER con necesidades especiales, incluidas las que dispongan de menos recursos.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
20.1 Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria, así como la coordinación precisa con otros servicios del sector.	2017	2017	Consejerías de Salud, Educación, Juventud y Deportes y Familia e Igualdad de Oportunidades,
20.2 Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos	2017	2018	Consejería de Educación Juventud y Deportes
20.3 Aumentar la red regional de escuelas infantiles públicas y el número de plazas disponibles para alumnos con necesidades especiales, incluidas las asociadas a ER.	2017	2020	Consejería de Educación Juventud y Deportes y Universidades, Ayuntamientos

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
20.1 Nº de servicios hospitalarios que desarrollan programas de atención temprana hospitalaria regulados.	0	1	3	3	3
20.2 Cobertura geográfica de la red regional de EOEP de AT.	50%	80%	100%	100%	100%
20.3 % de niños menores de 3 años con necesidades especiales escolarizados en escuelas infantiles públicas.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.

Dada la cronicidad, la afectación multi-sistémica y complejidad de la mayoría de las ER, se precisa garantizar la oferta de tratamientos rehabilitadores completos y especializados desde el SMS y en todas las áreas de salud. Para ello se propone atender las enfermedades raras que afecten a un mayor número de personas en consultas específicas ubicadas en las áreas de salud y las enfermedades raras que afecten a un pequeño número de personas en la Región desde una consulta de referencia a nivel regional, que a su vez realizará una labor de coordinación general para la RHB de las ER en la Región en colaboración con otras figuras de coordinación como el gestor de casos del área.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
21.1 Apertura de una consulta específica de RHB para ER frecuentes en cada Área de Salud.	2017	2020	DGAS-SMS
21.2 Apertura de una consulta específica de RHB para ER infrecuentes, de Referencia Regional.	2018	2018	DGAS-SMS
21.3 Potenciar los servicios de rehabilitación de los hospitales para que puedan atender a personas con ER.	2017	2018	DGAS-SMS
21.4 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas con ER mayores de 6 años.	2017	2020	DGAS-SMS IMAS
21.5 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de Rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados menores de 6 años con una ER que requiera este abordaje.	2017	2020	DGAS-SMS DGAD y CE Consejería de Educación, Juventud y Deportes

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
21.1. Cobertura Regional del tratamiento rehabilitador en los pacientes con las ER más frecuentes que lo precisen (consultas en áreas de salud).	0	2	5	7	9
21.2 Disponibilidad de una consulta de RHB especializada para las ER más infrecuentes o de mayor complejidad.	ND	ND	D	D	D
21.4 Nº de actividades de coordinación (por paciente y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER > 6 años de edad.	0	1	1	1	1
21.5 Nº de actividades de coordinación realizadas (por niño y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los profesionales de atención temprana en niños con ER hospitalizados < 6 años.	0	1	1	1	1

ND: No Disponible; D: Disponible

EDUCACIÓN

Objetivo 22: informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.

La meta final de este objetivo es la de acercar la problemática de las ER al contexto educativo y lograr la inclusión de los menores con ER durante la etapa escolar y su normalización social. La comunidad educativa constituye un factor clave para la incorporación de nuevos conocimientos, y el replanteamiento de creencias y miedos. Es por tanto un elemento amplificador en los procesos de cambio social.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
22.1 Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.	2017	2020	DGAD y CE
22.2 Crear un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	2017	2020	DGAD y CE
22.3 Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGAD y CE
22.4 Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones.	2017	2020	DGAD y CE Federaciones y asociaciones
22.5 Incluir en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial de los centros educativos, la lucha contra el estigma y exclusión del menor con ER	2017	2020	DGAD y CE

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
22.1 Informe anual sobre la difusión de recursos en los centros educativos relativos a las ER.	ND	D	D	D	D
22.2. Foro permanente y activo de profesionales del ámbito educativo sobre buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	ND	D	D	D	D

22.3 Centros que atienden alumnado con una ER* que participan en redes vinculadas con la atención educativa a ER.	ND	25%	50%	75%	100%
22.4 Centros educativos de la Región que atienden alumnado con una ER* en los que se han realizado campañas informativas y de sensibilización sobre ER en cada curso escolar.	ND	25%	50%	75%	100%
22.5 Centros escolares que incluyen en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial la lucha contra el estigma y la exclusión social del menor con ER.	ND	25%	50%	75%	100%

*Pendiente de obtener información en Plumier sobre centros que atienden a niños con ER
ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 23: mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitariosde los alumnos con enfermedades raras.

Actualmente la información sobre las necesidades sanitarias, recursos sociales de los que dispone el niño afectado por una ER, etc. es suministrada al centro educativo principalmente por las propias familias, pudiendo mejorarse el papel colaborador entre las administraciones implicadas en su cuidado y atención. Existen recursos suficientes para que las administraciones asuman un rol más proactivo, pero se requiere un mejor aprovechamiento de los mismos y una mayor coordinación entre ellas. Potenciar la creación de equipos de ayuda desde el ámbito sanitario y social, que ofrezcan su asistencia a los centros educativos donde hay alumnos con alguna ER, y mejorar la relación del centro educativo con las familias, estableciendo redes de colaboración con ellas y otros agentes, son necesidades básicas identificadas que mejorarán el nivel de conocimiento y comprensión de las ER en los equipos docentes.

La integración de esta información en Plumier XXI permitirá por un lado contemplar las necesidades específicas de cada alumno en el centro educativo y por otro planificar los recursos necesarios en los diferentes sectores de la Región. Esta información se incluiría en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, con la finalidad de disponer de un registro centralizado, detallado y actualizado; tanto del alumnado menor de tres años como del escolarizado en enseñanzas no universitarias.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
23.1 Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.	2017	2020	Consejería de Educación, Juventud y Deportes
23.2 Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.	2017	2020	Consejería de Educación, Juventud y Deportes
23.3 Mejorar el registro de la información socio-sanitaria relevante de cada alumno con una ER en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	2017	2020	DGAD y CE-Cons. Educación, Juventud y Deportes. DGIPT-Cons. Hacienda y Administraciones Públicas
23.4 Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	2017	2020	DGAD y CE-Consejería de Educación, Juventud y Deportes
23.5 Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	2017	2020	DGAD y CE-Consejería de Educación, Juventud y Deportes

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
23.1 Centros con alumnos con ER que han sido atendidos por equipos de soporte del ámbito sanitario y social.	ND	25%	50%	75%	100%
23.2. Centros con alumnos con ER que han desarrollado sesiones trans-disciplinares de presentación de casos.	ND	25%	50%	75%	100%
23.3 Alumnos con una ER con la información socio-sanitaria relevante en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	ND	25%	50%	75%	100%
23.4 Elaboración anual de un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	ND	D	D	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 24: determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.

Tras la escolarización de un niño con una ER se debería realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, para su orientación y seguimiento con el fin de garantizar un tratamiento integral, así como una adecuada respuesta educativa. En el caso de los niños menores de tres años, escolarizados o no, se deberá garantizar siempre que la evaluación sea realizada por los Equipos de Atención Temprana.

Por otro lado la incorporación en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación, de programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras facilitará el asesoramiento a profesionales, alumnado y sus familias.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
24.1 Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.	2017	2020	DGAD y CE
24.2 Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con ER.	2017	2020	DGAD y CE
24.3 Incorporar en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación de Sector, programas y protocolos específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGAD y CE

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
24.1 Primeras evaluaciones realizadas en niños con ER menores de 3 años.	ND	25%	50%	75%	100%
24.2 Nº de nuevos protocolos de coordinación de las actuaciones educativas y sanitarias para la detección e intervención temprana en ER.	ND	ND	1	1	1
24.3 EOEP de sector que incorporan programas específicos para evaluación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras en sus Planes de Actuación General.	ND	25%	50%	75%	100%

ND: No Disponible

Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.

Para que los alumnos con una ER puedan alcanzar el máximo desarrollo posible de sus capacidades personales y los objetivos establecidos con carácter general para todo el alumnado se necesita desarrollar normativa específica para ellos, que tenga en cuenta, entre otros aspectos, la consideración de este alumnado como alumno con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, la flexibilización de su escolarización (permanecer en un curso más tiempo del legislado, horarios flexibles, etc.), el establecimiento de itinerarios educativos que garanticen la continuidad educativa y la adecuada inserción a la vida laboral y adulta, la planificación del ocio y tiempo libre así como los deportes adaptados; y, en su caso, destinatarios de los planes de trabajo individualizado (PTI). Sus destinatarios son todos los alumnos con necesidades específicas de apoyo educativo (ACNEAE).

Los PTI deben contener, al menos, el informe del equipo docente y las adecuaciones o adaptaciones curriculares individuales de las diferentes áreas. El informe del equipo docente incluye los datos personales del alumno, su historia escolar, la información relevante del informe psicopedagógico o, en su caso, pedagógico del alumno; las conclusiones sobre las capacidades, el nivel de competencia curricular en cada área, las necesidades individuales, así como las medidas ordinarias y específicas propuestas; la colaboración con la familia y cualquier otra información relevante. El desarrollo de esta normativa deberá acompañarse de una valoración previa de los recursos humanos y materiales necesarios para dar un óptimo cumplimiento a la misma.

Una atención educativa adaptada también ha de incluir una revisión, y en su caso, inversión en instalaciones y equipamientos de los propios centros escolares que mejore, entre otras cosas, la accesibilidad a los centros (p. ej. la eliminación de berreras arquitectónicas), y algunos servicios como los de comedor y transporte escolar. Para los propios afectados y familiares la coordinación entre las administraciones para organizar de manera complementaria las prestaciones socioeducativas ofrecidas en materia de becas, dotación y equipamiento de ayudas técnicas individualizadas permitirá mejorar las medias de soporte de las que dispondrá el afectado, y un mayor aprovechamiento de los recursos.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable

25.1 Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.	2017	2017	DGAD y CE DGFP y ERE
25.2 Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.	2017	2017	DGAD y CE DGPE y RRHH
25.3 Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER.	2017	2020	DGAD y CE DGPE y RRHH
25.4 Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.	2017	2020	DGAD y CE DGCE
25.5 Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.	2017	2020	DGAD y CE DGFP y ERE
25.6 Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGAD y CE DGFP y ERE
25.7 Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.	2017	2017	DGAD y CE DGFP y ERE
25.8 Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del Servicio de Formación y Empleo para mejorar la transición a la vida laboral y adulta.	2017	2020	DGAD y CE DGFP y ERE-Cons. Educación, Juventud y Deportes. SEF- Cons. Empleo, Universidades y Empresa
25.9 Instar a las universidades a que contemplen las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	2017	2020	DGUI – Cons. de Empleo, Universidades y Empresa.
25.10 Instar a la Comisión de Pruebas de acceso, para que se contemplen las ER en el protocolo que se tiene establecido para apoyar el acceso a la universidad de personas con discapacidad.	2017	2020	DGUI – Cons. de Empleo, Universidades y Empresa.
25.11 Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).	2018	2020	Cons. Educación, Juventud y Deportes Cons. Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020

25.1 Disponibilidad de normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER	ND	D	D	D	D
25.2. Nº de alumnos con ER escolarizados a través de la Comisión Específica	ND	D	D	D	D
25.3Informe anual con el análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER	ND	D	D	D	D
25.4 Informe anual con las actuaciones de mejora de accesibilidad arquitectónica y de adaptación de puestos de trabajo en la región	ND	D	D	D	D
25.5-25.6 Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición entre etapas educativas a niños con ER en los centros educativos	ND	D	D	D	D
25.7-25.8 Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición a la vida laboral y adulta	ND	D	D	D	D
25.9 Informe anual con universidades que contemplan las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	ND	D	D	D	D
25.10 Informe anual con las actuaciones para que se contemplen las ER en el protocolo de acceso a la universidad de personas con discapacidad en la Comisión de Pruebas de acceso.	ND	D	D	D	D
25.11 Convenio de coordinación de prestaciones socioeducativas	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.

Para dar una mayor cobertura a las necesidades del alumnado con ER es conveniente mejorar la participación socio-sanitaria en la comunidad educativa. En esta línea se plantean actividades para mejorar la planificación y coordinación entre el centro educativo y su correspondiente red asistencial, priorizando la prestación de cuidados sanitarios continuos durante el horario escolar y la atención sanitaria urgente en los casos de complicaciones previsibles asociados un una enfermedad rara. A su vez esta atención sanitaria exige coordinación entre los profesionales de los centros sanitarios

asignados a los afectados por una ER y los próximos al centro escolar, que garantice una atención sanitaria integral y continuada.

También se plantean actividades para incorporar recursos de apoyo y ayuda mutua en los centros que lo necesiten, mediante la participación de Asociaciones de Afectados en las actividades del centro educativo. Compartirlas experiencias de éxito vividas por semejantes da la oportunidad al afectado de aprender habilidades y herramientas que pueden adaptarse mejor a sus propias circunstancias, y tiene un efecto muy positivo a la hora de normalizar la propia situación y mejorar el sentido de autoeficacia.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
26.1 Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario.	2017	2020	DGAD y CE Cons. de Educación, Juventud y Deportes SMS-Cons. de Salud
26.2 Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar.	2017	2020	DGAD y CE Cons. de Educación, Juventud y Deportes DGPE y RRHH- Cons. Educación, Juventud y Deportes. SMS-Cons. de Salud
26.3 Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.	2017	2020	DGAD y CE y EAEHD-Cons.Educación, Juventud y Deportes SMS-Consejería de Salud
26.4 Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa.	2017	2017	DGAD y CE -Cons. De Educación, Juventud y Deportes. SMS-Cons. de Salud
26.5 Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.	2017	2020	DGAD y CE - Cons.de Educación, Juventud y Deportes FEDER

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
26.1 Difusión del listado de centros educativos y la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario a todos los centros educativos de la Región.	ND	D	D	D	D
26.2. Nº de centros educativos incluidos en el Programa Experimental de Atención Sanitaria.	4	4	6	6	8
26.3 Informe anual con el nº de faltas de asistencia por acudir a visitas médica en niños con ER.	ND	ND	D	D	D
26.4 Informe anual con el nº de guías elaboradas de orientaciones educativas y sanitarias sobre ER para la comunidad educativa.	ND	D	D	D	D
26.5 Convenio con la Federación Española de enfermedades raras para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros educativos.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

SERVICIOS SOCIALES

Objetivo 27: potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).

Para que las personas afectadas por ER puedan disponer de un mejor acceso al conjunto de servicios y prestaciones sociales, los Centros de Servicios Sociales, que constituyen la puerta de acceso a los mismos, deben poder prestar la atención primaria de una manera más igualitaria en todo el territorio. Para ello se han identificado como áreas de trabajo prioritarias en primer lugar la estabilización y equiparación de la dotación de dichos centros y en segundo lugar actuaciones dirigidas a mejorar la identificación de recursos disponibles relacionados con las ER, su conocimiento y difusión a los profesionales de atención primaria para finalmente poder ampliar o adecuar mejor la oferta al usuario.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
27.1 Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales
27.2 Mejorar el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación adecuada y valoración a las personas con ER y a sus familiares, a través de la Red Pública se servicios sociales de atención primaria.	2017	2017	DGF y PS Entidades Locales
27.3 Mejorar la difusión periódica y sistemática de información accesible a las entidades de personas con ER, sobre servicios, prestaciones y programas sociales de carácter general y específicos de ER.	2017	2020	DGF y PS IMAS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
27.1 Incremento anual de la dotación de los Centros de Servicios Sociales.	ND	3%	3%	3%	3%
27.2 Procedimiento para el registro de personas atendidas con ER.	ND	D	D	D	D
27.3 Informe anual sobre las actuaciones de difusión de información sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 28: mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.

Las personas con ER en situación de dependencia necesitan la ayuda de terceras personas para su desenvolvimiento o para atender sus propias necesidades. Dicha ayuda es prestada generalmente por familiares, que realizan adaptaciones importantes de la vida personal, social y laboral. En otras ocasiones la persona en situación de dependencia no dispone, por diferentes causas, de tal apoyo familiar encontrándose en estas situaciones a merced de la ayuda externa.

El apoyo de terceras personas a las familias o al propio afectado en el desempeño de tareas para atender dichas necesidades facilita el mantenimiento de la autonomía personal y la permanencia en su entorno habitual, previniendo el deterioro individual, familiar o social y promoviendo condiciones favorables en las relaciones familiares y de convivencia. De la misma manera, la existencia de Centros de Atención a las Familias, de Respiro Familiar, Centros de Día, Centros de Estancias Temporales, y Centros de Atención al Ocio facilita la integración de las personas con una enfermedad rara en la comunidad, y a los familiares la conciliación de la vida personal y laboral con el cuidado de una persona dependiente afectada por una ER. Estos servicios son ofertados por algunos ayuntamientos desde la atención primaria, pudiendo mejorarse su cobertura geográfica en función de las necesidades sectoriales identificadas, así como la de los centros que pueden atender a personas afectadas por ER.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
28.1 Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	2017	2020	IMAS Entidades Locales
28.2 Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, prestado a las personas afectadas por ER y otras personas con graves dificultades.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales
28.3 Incrementar la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio prestado a las personas afectadas por ER.	2017	2020	IMAS Entidades Locales
28.4 Incrementar la cobertura del Servicio de Respiro Familiar prestado a las personas con ER	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
28.1 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.2 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.3 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.4 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Respiro Familiar.	ND	2%	2%	2%	2%

ND: No disponible

Objetivo 29: mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.

Relacionado también con el mantenimiento del máximo nivel de autonomía y el apoyo a las necesidades socio-familiares, existen ayudas económicas ofrecidas tanto desde los servicios sociales de atención primaria como especializada.

En las personas afectadas por una ER es frecuente la necesidad de realizar múltiples desplazamientos a diferentes especialistas que junto a las dificultades para la movilidad que muchos de los afectados presentan repercute seriamente en la capacidad de auto-cuidado. Por otro lado la mencionada dificultad de movilidad ocasiona una reducción

considerable del abanico de posibilidades formativas, laborales, o culturales y de ocio, que en conjunto podrían actuar en detrimento del nivel de autoestima. Desde los servicios sociales de atención primaria se considera necesario ampliar la oferta de prestaciones económicas adicionales a personas gravemente afectadas en su movilidad y con problemas para utilizar el transporte público colectivo.

En relación a la atención especializada, se dispone de Ayudas Individualizadas a Personas con Discapacidad destinadas a la promoción de la autonomía que incluyen algunos servicios y ayudas no cubiertas total o parcialmente por otras administraciones públicas. Las personas con ER con discapacidad y sin soporte familiar o cuyas familias no disponen de los recursos adecuados para su cuidado se encuentran en un claro riesgo de exclusión social por lo que estas ayudas deberían ser prioritarias en estos casos.

Líneas de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
29.1 Convocar Ayudas económicas individualizadas para personas con discapacidad (PcD).	2017	2020	IMAS
29.2 Priorizar en las Ayudas Individualizadas para PcD, a las personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.	2017	2020	IMAS
29.3 Situar el importe de las ayudas Individualizas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, en su caso.	2017	2020	IMAS
29.4 Ofrecer desde los servicios sociales de atención primaria de todos los municipios de la región, una ayuda económica (**bonotaxi)** a las personas con una ER y discapacidad física que no pueden utilizar los transportes públicos colectivos.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
29.1 Convocatoria anual de Ayudas Individualizadas a PcD.	D	D	D	D	D
29.2 Atención de las solicitudes de Ayudas Individualizadas para PcD procedentes de personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social.	ND	25%	50%	75%	100%
29.3 Importe concedido a las PcD afectadas por una ER en situación de vulnerabilidad social en relación al establecido en la Convocatoria.	ND	25%	50%	75%	100%
29.4 Cobertura regional de la ayuda Bonotaxi en los municipios.	ND	25%	50%	75%	100%

PcD: Persona con discapacidad; ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 30: mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.

Actualmente, tanto la valoración de la discapacidad como la valoración de las situaciones de dependencia corresponden a órganos de los servicios sociales especializados. El acceso a estos servicios debe de ser lo más universal posible.

La evaluación integral de las limitaciones y restricciones que determinan el grado de discapacidad requiere de unificación permanente de criterios, especialmente en niños con una enfermedad rara, puesto que gran parte de estas enfermedades tienen un comienzo precoz. También, dadas las características de alta complejidad, cronicidad y baja prevalencia de estas enfermedades, es necesaria la correcta valoración de las consecuencias que las enfermedades raras pueden tener en el desempeño de las actividades básicas. Para ello, la guía para valoración de la discapacidad en enfermedades raras realizada por el servicio de valoración y diagnóstico y publicada en noviembre de 2016 trata de incluir aspectos relacionados con las características singulares de cada ER y a homogeneizar los criterios de evaluación de las mismas. Se pretende seguir ampliando y actualizando dicha guía, para lo cual es indispensable la participación de las asociaciones de afectados, pudiendo FEDER aportar información de gran utilidad sobre las necesidades de los afectados y su grado de correspondencia con las actuales escalas de valoración de los valoradores de los Centros de valoración de la discapacidad y de los especialistas médicos correspondientes.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
30.1 Difusión e implementación de una Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER sobre 30 ER existentes en la Región de Murcia.	2017	2020	IMAS
30.2 Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad.	2017	2020	IMAS
30.3 Unificar los criterios de evaluación de la discapacidad en personas con ER entre administraciones y estamentos.	2017	2020	IMAS
30.4 Realizar un estudio conjunto con FEDER sobre las medid de soporte de funciones vitales y movilidad en la escala de valoración específica contempladas en el baremo de discapac	2017	2017	IMAS

30.5 Realizar un estudio conjunto con FEDER para incluir las medidas de soporte para ER que no están contempladas en la normativa, y proponer la consideración de apoyo especial a quienes precisan estas medidas y sean mayores de tres años.	2017	2017	IMAS
30.6 Actualizar los conocimientos y la normativa para que inclu el enfoque de las ER, respecto de la valoración de la depende y el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de d grado de discapacidad.	2017	2020	IMAS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
30.1 Grado de Difusión de la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	ND	25%	50%	75%	100%
30.2 Nº de enfermedades raras nuevas incorporadas anualmente en la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	31	12	12	12	12
30.3 Informe anual sobre la realización de actuaciones para unificar criterios en la evaluación de la discapacidad en personas con ER.	ND	D	D	D	D
30.4 Estudio conjunto con FEDER sobre medidas de soporte para ER contempladas en la escala de valoración específica del baremo de discapacidad.	ND	D	D	D	D
30.5 Estudio conjunto con FEDER para incluir medidas de soporte para ER no contempladas en la normativa actual.	ND	D	D	D	D
30.6 Informe anual sobre las acciones para actualizar los conocimientos y la normativa sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 31: Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.

La Ley de servicios sociales promueve la participación directa de la sociedad civil en los servicios sociales, reconociendo también la pluralidad de agentes que convergen en la provisión de servicios sin olvidar la responsabilidad pública de garantizar prestaciones y derechos a los ciudadanos. En esta línea es necesario estructurar un diálogo abierto y permanente con las entidades de personas con ER y contar con su participación promoviendo actuaciones que favorezcan la colaboración y garanticen la accesibilidad.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
31.1 Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en las Entidades Locales de más de 50.000 habitantes.	2017	2020	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Entidades Locales
31.2 Contemplar la presencia de entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	2017	2017	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
31.3 Fomentar la participación social de las personas con alguna ER mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan.	2017	2020	IMAS Entidades Locales y sociales
31.4 Establecer cauces de coordinación entre el tejido asociativo del municipio y las entidades de las personas con enfermedades raras, en el conjunto de las Entidades de Personas con Discapacidad.	2017	2020	Entidades Locales Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
31.5 Continuar el Programa de voluntariado municipal, apoyado por el colectivo de personas con ER y sus familias, y las entidades que les representan.	2017	2020	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
31.1 Informe anual sobre las actuaciones para la creación de Mesas de Trabajo sobre la Discapacidad incluyendo ER.	D	D	D	D	D
31.2 Participación de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	ND	D	D	D	D
31.3 Informe anual sobre el apoyo económico y técnico a Entidades de personas afectadas por ER.	ND	D	D	D	D
31.4 Informe anual sobre las actuaciones de coordinación entre entidades del municipio y Entidades de personas con ER.	ND	D	D	D	D
31.5 Informe anual sobre el mantenimiento del Programa de voluntariado municipal, incluyendo las Entidades de personas con ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 32: promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.

El impulsar la puesta en marcha de iniciativas en torno a la Accesibilidad Universal a nivel local y autonómico es un reto importante para que la persona con discapacidad no vea dificultada la realización de sus actividades por un entorno o espacio no accesible y promoviendo recursos que faciliten el acceso a la comunicación e información.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
32.1 Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad	2017	2020	Consejerías Implicadas* Entidades Locales
32.2 Potenciar la administración electrónica en aquellos servicios afectados por la ley de Emergencia Social, (eliminación de tasas para reconocimiento de situación de dependencia) dotando de recursos humanos y materiales a dichos servicios con el objeto de poder garantizar el cumplimiento de las distintas normativas afectadas.	2017	2020	Consejería de Hacienda y Administracion es Publicas Entidades Locales
32.3 Desarrollo y aplicación de la normativa para la supresión de las barreras arquitectónicas y el fomento de la accesibilidad universal.	2017	2020	Consejería de Presidencia y Fomento Entidades Locales

* Consejería de Hacienda y Administraciones Públicas, Consejería de Presidencia y Fomento; Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
32.1 Constitución de un Grupo de trabajo estable para elaboración del Plan Accesibilidad.	ND	D	D	D	D
32.2 Informe anual sobre las actuaciones de impulso para potenciar la administración electrónica en servicios afectados por la ley de Emergencia Social.	ND	D	D	D	D
32.3 Informe anual sobre las acciones para mejora y aplicación de la normativa de fomento de accesibilidad universal.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 33: Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.

Las familias cuidadoras son un soporte fundamental para la atención de estas personas y un recurso inestimable que precisa de apoyos que favorezcan su propio cuidado y a la vez que contribuyan al bienestar familiar. Para ello hay que tener en cuenta aspectos como la gran reducción de tiempos y espacios para el descanso, el ocio y la vida social necesarios para los cuidadores; las inversiones económicas en cuidados, servicios y adaptaciones físicas del hogar y del entorno; las dificultades para la conciliación laboral y por tanto en muchos casos la reducción del grado de solvencia económica, etc. Estas situaciones provocan estrés en las familias, que puede repercutir finalmente sobre su salud y podría afectar a su capacidad para ofrecer un cuidado adecuado a las personas afectadas con una ER. Para tratar de detectar situaciones que generen riesgo de exclusión se proponen las siguientes líneas de actuación:

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
33.1 Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, los indicadores específicos relacionados con la afectación del menor por una ER.	2017	2017	DGF y PS
33.2 Orientar y derivar hacia los servicios sanitarios a los menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de ER para una la valoración y diagnóstico precoz.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
33.1 Inclusión de indicadores relacionados con la afectación de ER en el marco de la Situación de Riesgo Social.	ND	D	D	D	D
33.2 Informe anual sobre las actuaciones de derivación a servicios sanitarios para valoración de menores en situación de riesgo social con posible afectación de ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 34: Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.

La Ley 26/2015, de 28 de julio, de Modificación del Sistema de Protección a la Infancia y a la Adolescencia, ha introducido modificaciones relevantes entre las que cabe destacar el énfasis en la prevención, detección y reparación de situaciones de riesgo en la Infancia, definidas en su artículo 17 como "…aquella en la que, a causa de circunstancias, carencias o conflictos familiares, sociales o educativos, el menor se vea perjudicado en su desarrollo personal, familiar, social o educativo, en su bienestar o en sus derechos de forma que, sin alcanzar la entidad, intensidad o persistencia que fundamentarían su declaración de situación de desamparo y la asunción de la tutela por ministerio de la ley, sea precisa la intervención de la administración pública competente, para eliminar, reducir o compensar las dificultades o inadaptación que le afectan y evitar su desamparo y exclusión social, sin tener que ser separado de su entorno familiar…." Desde esta perspectiva, resulta fundamental contemplar aquellas situaciones de carencia o dificultad derivadas de la existencia de una enfermedad rara en un niño o niña, para desde su detección temprana propiciar actuaciones que minimicen las posibles consecuencias negativas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
34.1 Contemplar e incorporar las especificidades derivadas de la afectación de los menores por ER en la elaboración de la Estrategia de actuación ante posibles Situaciones de Riesgo en la Infancia.	2017	2017	DGF y PS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
34.1 Incluir en la Estrategia de Actuación ante posibles Situaciones de Riesgo Social las especificidades de afectación de menores por ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA

Objetivo 35: elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.

Las enfermedades raras son enfermedades crónicas que generan en ocasiones importantes grados de discapacidad, esto hace que el problema de seguimiento sea mayor y no afecte solo a las personas que padecen la enfermedad sino también a sus familias y a sus entornos más cercanos. Esto conlleva que a la hora de coordinar los cuidados sea extremadamente complejo, por ello cualquier solución debe abordar de forma integral la coordinación de todos los recursos que precisan las personas que padecen estos problemas.

En el año 2006 se publicó la Orden para la coordinación de actuaciones relativas a la atención socio-sanitaria en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, en el seno de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria. Desde entonces se han creado varias comisiones técnicas o grupos de trabajo específicos para el desarrollo de protocolos de coordinación, que son supervisados y aprobados por dicha Comisión Regional.

Un impulso adicional a la coordinación socio-sanitaria requerida en el caso de las ER lo dio el Plan de Salud 2010-2015 de la Región de Murcia, que propuso potenciar la integración social de los afectados por una Enfermedad Rara, incluyendo los sectores educativos, laborales y servicios sociales, y proporcionar una asistencia socio-sanitaria que garantizara la continuidad asistencial a las personas afectadas, brindando respuestas adaptadas a sus necesidades.

En 2012 Consejería de Sanidad y Política Social constituyó una Comisión Técnica de enfermedades raras en el marco de la Comisión Regional de Coordinación para elaborar un Protocolo de Atención y Coordinación Socio-sanitaria de las Enfermedades Raras. Fruto de dicho trabajo se identificaron los recursos sanitarios, sociales y educativos disponibles en la Región. Se establecieron las líneas estratégicas que dicho protocolo debía contemplar, entre las que destacan la identificación de los profesionales

implicados, definiendo el papel de cada uno, así como los circuitos y flujos de información para conseguir la mejor atención socio-sanitaria posible.

Para coordinar los diferentes recursos existentes, en el periodo de vigencia del PIER se desarrollará el Protocolo de Atención y Coordinación socio-sanitario de la atención a las personas que padecen una ER y sus familiares, en base a las experiencias previas del grupo de trabajo y a las necesidades de usuarios y profesionales en el que se diseñe la estructura de coordinación. Se considera recomendable tener en cuenta los siguientes puntos para la coordinación socio-sanitaria de la atención a las personas con ER y sus familiares:

- Dada la complejidad y cronicidad de las enfermedades raras, así como la necesidad de movilizar y coordinar múltiples recursos (sanitarios, educativos o laborales y sociales) con el mínimo impacto sobre la calidad de vida de afectados y familiares se recomienda establecer un equipo para la gestión de estos casos, conformado por profesionales de los ámbitos implicados que ya trabajan en cada área de Salud.
- Atención coordinada, complementaria y flexible entre los servicios sociales y sanitarios, y otros sistemas intervinientes.
- Asistencia integral basada en las necesidades de la persona y su familia, para mejorar su calidad de vida potenciando su autonomía a través de actuaciones que favorezcan la continuidad de los cuidados.
- Coordinación de dispositivos administrativos protocolizados, ágiles y eficientes.
- Descentralización de funciones clave en el acceso a los servicios.
- Planificación conjunta intersectorial, redes de atención. Acuerdos intersectoriales.
- Carácter comunitario, siendo capaz de otorgar prioridad al mantenimiento de las personas en su entorno de vida habitual.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
35.1 Crear la Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER dentro de la Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria.	2017	2017	DGPIFAC
35.2 Diseñar un marco jurídico y administrativo de coordinación y asistencia socio-sanitaria en la Región de Murcia para la atención a personas con ER y sus familiares.	2017	2020	Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria

35.3 Definir e identificar los servicios y recursos existentes que deben funcionar en coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares (mapa de recursos salud, servicios sociales, educación, empleo, entidades locales y tercer sector).	2017	2018	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
35.4 Elaborar el protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares, y establecer indicadores para su evaluación.	2017	2018	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
35.5 Establecer acuerdos inter-institucionales operativos para implementar el Protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las ER y sus familiares.	2018	2019	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
35.1 Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER	ND	D	D	D	D
35.2 Marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares	ND	D	D	D	D
35.3 Mapa de recursos actualizado y disponible.	ND	ND	D	D	D
35.4 Protocolo de coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares aprobado por la Comisión Regional de coordinación socio-sanitaria.	ND	ND	D	D	D
35.5.1 Cobertura de implantación del protocolo de coordinación para la atención socio-sanitaria de las personas con enfermedades raras por área sanitaria.	0%	0%	33%	66%	100%
35.5.2 Informe de evaluación del protocolo de coordinación socio-sanitario en la atención a personas con ER y familiares.	ND	ND	ND	ND	D
35.5.3 Informe anual de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria sobre el establecimiento de acuerdos inter-institucionales operativos en base a la estructura de coordinación propuesta para la atención a personas con ER.	ND	ND	D	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.

Para que la coordinación se realice de forma global, se hace imprescindible que los profesionales de cada uno de los ámbitos compartan suficiente información, y disponer de informes médicos estandarizados dirigidos al centro educativo o a los Servicios Sociales, que contemplen de forma sistemática si una persona con una ER presentará o no determinadas dificultades (motoras, cognitivas, sensoriales, afectivas, conductuales,…), las consecuencias de la enfermedad para valorar la necesidad de productos de apoyo y de medidas de soporte para la movilidad y para funciones vitales, además las necesidades de cuidados especiales (enfermería, fisioterapia, salud mental, etc.). Esto facilitará y agilizará la identificación de las necesidades específicas para su evaluación psicopedagógica o la evaluación de la discapacidad o dependencia.

En el ámbito educativo y laboral es necesario conocer si un alumno o alumna, trabajador o trabajadora, requiere una asistencia sanitaria específica y continuada en su centro, o en su puesto de trabajo, y contemplar la posibilidad de necesitar asistencia sanitaria urgente para prever los mecanismos para proporcionarla. De la misma manera los profesionales sanitarios necesitan conocer los recursos terapéuticos y de apoyo social que se están proporcionando fuera del ámbito asistencial sanitario para mejorar el plan de atención.

Para el abordaje multidisciplinar y la adecuada comunicación de información sobre cada caso en un ambiente de confidencialidad y confianza, las experiencias previas llevadas a cabo en la Región destacan la importancia que tiene el contacto entre profesionales de las diferentes administraciones (sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos, jornadas informativas entre sectores, etc.). Favorecer desde las propias administraciones que los profesionales que atiendan casos puedan disponer de herramientas suficientes, y de espacio y tiempo de dedicación especial para tal fin propiciará que se preste una atención socio-sanitaria de calidad a los afectados.

La adecuada gestión del conocimiento puede apoyarse además en el desarrollo de las Tecnologías de la Información y Comunicación (TICs) como instrumentos facilitadores de accesibilidad, equidad y eficiencia. El “conocimiento en red” permite intercambiar

información entre profesionales físicamente alejados, que atienden a personas afectadas por un mismo problema, lo que les permite adquirir competencias expertas o coordinarse de una manera más ágil con otras administraciones. Sin embargo, experiencias previas llevadas a cabo han encontrado ciertas dificultades para el desarrollo de sistemas informáticos compartidos o comunes, siendo prioritario solventar también estos problemas tecnológicos para asegurar el adecuado intercambio de información entre los profesionales de diferentes administraciones.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
36.1 Diseñar informes estandarizados para compartir información relativa a una persona con una ER, su situación y sus necesidades entre los dispositivos de intervención de los diferentes ámbitos de actuación.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
36.2 Fomentar el trabajo en red, facilitando la creación de espacios inter-institucionales de encuentro entre profesionales.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
36.3 Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
36.1 Diseño de informes estandarizados para el traspaso de información relativa a una persona con una ER.	ND	ND	ND	D	D
36.2 Nº de sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos y jornadas informativas entre los sectores implicados.	ND	ND	ND	D	D
36.3 Desarrollo de una plataforma para compartir de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	ND	ND	ND	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

FORMACIÓN

Objetivo 37: aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación.

A nivel autonómico se favorecerá la inclusión curricular del cuerpo de conocimientos de las enfermedades raras en los distintos grados universitarios de las facultades de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación. Para ello se mantendrán reuniones con los decanatos para elaborar un continuo formativo integrando el grado, postgrado y formación continua en cada una de las áreas de la salud, sociales y de la educación.

En el ámbito universitario el objetivo se puede materializar con la incorporación en las guías docentes de los grados de las carreras universitarias de contenidos específicos sobre la atención a personas con enfermedades raras.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
37.1 Incrementar los contenidos docentes acerca de las ER en los distintos grados universitarios de la Salud, ciencias sociales y educación.	2018	2020	Decanatos Ciencias de la Salud, Sociales y Educación SMS-Desarrollo Profesional DGAD y CE DGF y PS
37.2 Sensibilizar a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER.	2018	2020	Decanatos Ciencias de la Salud SMS-Desarrollo Profesional DGAD y CE DGF y PS

Objetivo 38: Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia).

Se incluirán contenidos y cursos monográficos sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado en los diferentes ámbitos.

Para fomentar el aprendizaje en el marco de la formación sanitaria especializada de los centros sanitarios (hospitales y centros de salud, fundamentalmente), se potenciarán actividades formativas relacionados sobre las enfermedades raras en los planes transversales y específicos de las distintas especialidades y troncos.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
38.1 Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia.	2018	2020	DGPIFAC-CRFV SMS-Desarrollo Profesional
38.2 Introducir en los programas docentes de la formación sanitaria especializada contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las ER.	2018	2020	Ministerio de Sanidad SMS-Desarrollo Profesional Jefaturas de Estudio
38.3 Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado.	2018	2020	Decanatos facultades Consejerías Salud; Educación , Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades

Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional.

En la Región se han identificado ciertas necesidades de formación de profesionales sanitarios que atienden a personas con enfermedades raras, tanto en atención primaria como en atención hospitalaria referentes a la actualización de conocimientos que faciliten el diagnóstico y tratamiento de estas personas. Así mismo, se efectuarán acciones formativas en el ámbito sanitario (Plan Integrado de formación continuada Sanitaria) para divulgar y favorecer la implementación de protocolos y guías de coordinación de la asistencia sanitaria y socio-sanitaria (incluida la atención temprana).

Se incluirán actividades de formación específica sobre el conocimiento de enfermedades raras y sus consecuencias, o la respuesta educativa adecuada, en el Plan Regional de Formación del Profesorado.

También se abarcará a través de la Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública (EFIAP) la sensibilización y formación de los empleados públicos de las Administración Local y Regional incidiendo especialmente en los que trabajan en los temas de orientación de empleo, discapacidad o valoración de la dependencia, pero sin olvidar otros colectivos como los responsables de planificación, obras públicas, parques y jardines, tráfico y transporte, etc.

Las actividades formativas contemplarán diferentes aspectos (sanitarios, sociales, educativos, laborales) para que los profesionales reconozcan mejor las características y limitaciones que las ER suponen para las personas afectadas y sus familias de cara a su inserción social, educativa y laboral.

Así mismo, para mejorar la respuesta a las personas con ER desde los servicios de atención a usuarios, en la Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública (EFIAP) se aumentará transversalmente (programa interadministrativo) el grado de sensibilización entre los profesionales frente a estas enfermedades.

Otra línea de actuación irá enfocada al desarrollo de actividades de sensibilización sobre las enfermedades raras, con la participación de personal sanitario experto y de asociaciones de afectados, en jornadas informativas que tendrán lugar en diferentes ámbitos (centros docentes, servicios sociales, etc.) con el fin de fomentar la comunicación entre colectivos, el intercambio de estándares, procedimientos armonizados de coordinación asistencial sanitaria y socio-sanitaria y guías de buenas prácticas, etc. Se incidirá en la rentabilidad de una buena coordinación socio-sanitaria y en aspectos específicos para favorecer el trabajo en red (coordinación inter-institucional).

Se efectuarán también acciones formativas para divulgación del plan en aquellas administraciones e instituciones que lo precisen. Así, los CDIAT y otros centros de tratamiento que no tengan un carácter público, pero que colaboren con este Plan y estén contemplados por los distintos protocolos que se desarrollen, deberán ser incluidos en los planes formativos que se vayan poniendo en marcha, sea mediante su inclusión parcial dentro de los planes públicos, o a través de planes específicos o convenios.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
39.1 Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.	2017	2020	DGPIFAC-CRFV SMS-Desarrollo Profesional
39.2 Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.	2017	2020	SMS: CBCG, Desarrollo Profesional
39.3 Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.	2018	2020	SMS: CBCG, Sección Genética Médica, Desarrollo Profesional
39.4 Actualizar las competencias (nucleares, ortopedia infantil, neuro-pediatría, adolescentes, genética médica y salud mental) en ER en el personal sanitario.	2018	2020	SMS: Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Salud Mental; Ortopedia infantil; Desarrollo Profesional
39.5 Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.	2018	2020	SMS: Sección de Genética Médica; Desarrollo Profesional
39.6 Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.	2018	2020	SMS: Cuidados Paliativos; Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Desarrollo Profesional
39.7 Actualizar en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios que atiendan una población con alta prevalencia con las ER.	2019	2020	SMS: Cuidados Paliativos; Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Desarrollo Profesional
39.8 Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.	2018	2020	Consejerías: Salud; Familia e Igualdad de Oportunidades; Educación, Juventud y Deportes EFIAP
39.9 Incluir en las actividades formativas pertinentes para los profesionales de los centros privados colaboradores que forman parte de los protocolos de AT (CDIAT,…).	2017	2020	Consejerías: Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades, Salud; Empleo, Universidades y Empresa
39.10 Informar sobre aspectos básicos clínicos y sanitarios de las enfermedades raras a personal de centros educativos y servicios sociales.	2017	2020	SMS Consejerías: Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades EFIAP
39.11 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.	2017	2020	Consejería de Educación, Juventud y Deportes

39.12 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.	2017	2020	Consejería de Educación, Juventud y Deportes
39.13 Actualizar en ER a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/discapacidad.	2018	2020	DGPV y PI IMAS EFIAP
39.14 Formar en necesidades de autocuidado de personas con ER a profesionales de servicios sociales.	2018	2020	EFIAP FEDER
39.15 Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER.	2018	2020	EFIAP FEDER EELL: Cartagena, Murcia, Yecla
39.16 Formar a los profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar para mejorar la calidad de la atención a las personas con ER.	2018	2020	EFIAP EELL Cartagena
39.17 Sensibilizar a los profesionales implicados de los ámbitos educativo, social y sanitario sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria en enfermedades raras y el uso de la plataforma compartida.	2019	2020	DGPIFAC-Unidad de Coordinación socio-sanitaria Consejerías: Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades; Salud; Empleo, Universidades y Empresa
39.18 Informar y debatir sobre el Plan estratégico de ER y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias (calidad de vida).	2017	2020	DGPIFAC- Consejería Salud DGF y PS- Consejería Familia e Igualdad de Oportunidades Consejería de Educación, Juventud y Deportes EFIAP SMS-Desarrollo Profesional

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
Realización de jornadas	-	Al menos una sectorial (educación. sanidad, social)	Al menos una conjunta	Al menos una sectorial	Una conjunta Tres sectoriales en todo el periodo
% de actividades formativas ejecutadas respecto a las programadas por año en formación continuada	-	50% de las previstas	60% de ídem	70% de ídem	80% de ídem
Elaboración de guía/acuerdo de formación en ER en grado y postgrado	-	-	Disponible en un ámbito	Disponible en dos ámbitos	Disponible en tres ámbitos

INVESTIGACIÓN

Objetivo 40: potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.

Se proponen diferentes líneas de actuación para explorar la asociación de determinadas enfermedades con alteraciones genéticas, buscar nuevas dianas terapéuticas, o valorar la utilidad de técnicas diagnósticas novedosas para el diagnóstico en la práctica clínica.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
40.1 Valorar el análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	2017	2020	SMS-IMIB
40.2 Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	2017	2019	SMS-IMIB
40.3 Caracterizar fenotípica y genotípicamente la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.4 Estudiar las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.5 Caracterizar clínica y molecularmente las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región.	2017	2019	SMS-IMIB
40.6 Estudiar mutaciones del gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	2017	2019	SMS-IMIB
40.7 Estudiar la asociación de nuevos genes al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	2017	2019	SMS-IMIB
40.8 Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.9 Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	2017	2019	SMS-IMIB
40.10 Evaluar el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune primaria en España	2017	2019	SMS-IMIB
40.11 Estudiar la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI	2017	2020	SMS-IMIB
40.12 Identificar los aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis	2017	2020	SMS-IMIB

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
40. Número de artículos publicados.	ND	D	D	D	D

Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.

Los tratamientos de enfermedades poco frecuentes se encuentran muy vinculados al desarrollo de Medicamentos Huérfanos, pero el desarrollo de estos fármacos presenta poco interés comercial debido al escaso número de pacientes de cada una de las patologías. Por este motivo, debemos establecer los mecanismos que faciliten la puesta en marcha de Ensayos Clínicos con Medicamentos que hagan atractivo, para la industria farmacéutica, la realización de estos ensayos en nuestra Comunidad. De esta forma, también estaremos facilitando el acceso a tratamientos con medicamentos en fase de investigación a pacientes de la Región de Murcia.

Por otro lado, la disponibilidad de una plataforma inter-institucional para el registro de las necesidades y las medidas adoptadas (tratamientos farmacológicos y otros abordajes terapéuticos) permitirá potenciar nuevas líneas de investigación en la Región de Murcia.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
41.1 Desarrollo de legislación autonómica que facilite la realización de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos	2017	2017	Consejería de Salud
41.2 Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional	2017	2017	Consejería de Salud
41.3 Fomento de la realización de Ensayos Clínicos con medicamentos huérfanos.	2017	2020	SMS-Consejería de Salud
41.4 Fomento de la realización de Estudios Post-autorización con medicamentos huérfanos	2017	2020	SMS-Consejería de Salud
41.5 Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana, y otros ámbitos o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.	2017	2020	Consejerías implicadas*

* Familia e Igualdad de Oportunidades; Salud; Educación, Juventud y Deportes; Universidad de Murcia

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
41.1 Número de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos	18	19	22	25	27
41.2 Número de EPAs con Medicamentos Huérfanos	18	20	23	25	27
41.3 Número de estudios relacionados con la atención temprana a niños con una ER	0	1	1	1	1

Objetivo 42: desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.

El poder determinar los factores de riesgo medioambientales que puedan favorecer la aparición de estas enfermedades, así como poder evaluar la calidad de vida de los pacientes afectados de enfermedades raras mediante el uso de indicadores estandarizados que permitan la comparación con otras enfermedades más incidentes o prevalentes pero no tan incapacitantes nos va a permitir evitar estos factores y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	2017	2020	DGPIFAC DGSPA
42.2 Investigación epidemiológica e identificación de factores de riesgo medioambientales causantes de malformaciones congénitas.	2017	2020	DGAS-SMS
42.3 Explorar la introducción de herramientas de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud de los afectados por ER.	2017	2020	DGPIFAC
42.4 Estudio de prevalencia de ER en salud mental en base a un sistema de codificación único	2017	2020	DGAS-SMS
42.5 Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos	2017	2018	DGAS-SMS
42.6 Estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	2017	2020	SMS-IMIB

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
42.1 Publicación del estudio letalidad/supervivencia.	0	0	0	0	1
42.2 Publicación del estudio factores de riesgo medioambientales.	0	0	0	0	1
42.3 Publicación de informe sobre calidad de vida.	0	0	0	0	1
42.4 Publicación del estudio prevalencia ER mentales.	0	0	0	0	1
42.5 Publicación del estudio sobre costes cuidados pediátricos paliativos.	0	0	0	0	1
42.6 Publicación de estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	0	0	0	0	1

SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN

El Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se formula con un horizonte temporal situado en el año 2020 y está orientado a la mejora continua de la atención a los ciudadanos afectados por alguna enfermedad rara para incrementar su calidad de vida. Incluye el seguimiento continuado del mismo, como uno de sus instrumentos clave, que generará información de los procesos previstos y de los resultados alcanzados durante su periodo de vigencia, lo que permitirá convertirlo en un instrumento de gestión actualizado y dinámico.

La meta última del PIER es mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una ER. Sin embargo evaluar de una manera objetiva, cuantificada, el impacto del conjunto de actividades del PIER es una tarea compleja. Se contempla en el Plan la realización de estudios que orienten sobre la calidad de vida de los afectados, sirviéndose para ello del Sistema de Información de las Enfermedades Raras de la Región de Murcia, pero también se han expuesto las limitaciones actuales de estos sistemas de información. Es por esta razón que el PIER plantea para cada línea estratégica una serie de actuaciones en cada objetivo. Actuaciones y objetivos han sido traducidos en indicadores cuantificables que permitirán conocer el grado de avance de las líneas y potenciar aquellas actuaciones que lo requieran.

La complejidad de las actuaciones a realizar en el marco de este plan, así como la multiplicidad de organismos implicados en su implementación y la necesidad de coordinación con otros planes, programas y actuaciones de ámbito autonómico, estatal e internacional, justifica el establecimiento de una estructura para la evaluación y seguimiento que asegure la adopción de las medidas necesarias para el cumplimiento del mismo. Dicha estructura funcional está constituida por una Comisión de Dirección una Comisión Técnica, los responsables de las líneas estratégicas y el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

La Comisión de Dirección del Plan Integral de Enfermedades Raras es el órgano de dirección máximo rango, que recibirá información sobre el grado de cumplimiento en

cada línea estratégica y aprobará en caso necesario los cambios de sus contenidos propuestos desde la Comisión Técnica o desde las diferentes Consejerías. Se reunirá al menos con carácter anual y en ella se integrarán los órganos directivos implicados en su puesta en marcha.

COMISIÓN DE DIRECCIÓN

- Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Consejería de Salud
- Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud
- Consejería de Educación, Juventud y Deportes.
- Consejería de Familia y e Igualdad de Oportunidades.

La Comisión Técnica para seguimiento y evaluación del plan, realizará el seguimiento global del plan y la evaluación de sus objetivos y actuaciones, mediante las herramientas que se consideren necesarias, proponiendo a la Comisión de Dirección los cambios y ajustes que considere oportunos. Esta comisión tendrá carácter interdepartamental y estará formada por los representantes de las unidades orgánicas que la integran que, a su vez, serán los responsable de cada una de las líneas estratégicas definidas. La comisión podrá invitar los componentes que se consideren oportunos. Se reunirá al menos con carácter anual y sus funciones se centrarán en:

- Impulsar la ejecución del plan.
- Coordinar la ejecución del plan con otras estrategias y planes autonómicos, estatales e internacionales, relacionados con las líneas estratégicas del PIER.
- Aprobar los documentos de evaluación del plan.

COMISIÓN TÉCNICA

Líneas estratégicas	Unidad orgánica responsable
Epidemiología	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.
Información	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud
Prevención, detección precoz y diagnóstico	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud
Asistencia Sanitaria	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.
Recursos terapéuticos	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.
Educación	Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.
Servicios Sociales	Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.
Investigación	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.
Formación	Dirección General de Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud.
Coordinación socio-sanitaria	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Las unidades orgánicas responsables de cada línea estratégica asumirán su puesta en marcha, ya sea por si solas o en colaboración con otras unidades orgánicas o administrativas. Designarán un responsable de cada línea estratégica que, a los efectos de este Plan, actuará en su representación y se integrará como miembro nato de la Comisión Técnica. Sus funciones son las siguientes:

- Ejecutar las actuaciones oportunas para el logro de los objetivos coordinándose con los agentes implicados.
- Proponer a la Comisión Técnica los ajustes necesarios para la consecución de los objetivos de la línea estratégica.
- Aportar la información necesaria para la evaluación.
- Incorporar las actividades previstas en los Contratos de Gestión anuales formalizados por los diferentes organismos implicados (SMS, IMAS, EELL, etc.).

La evaluación y seguimiento se apoya en el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria de la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, que actuara como secretaría de la Comisión Técnica y recabará anualmente información sobre el cumplimiento de los objetivos e indicadores establecidos en cada línea estratégica a través de los responsables designados y elaborará un informe anual de seguimiento. Tras la finalización del periodo de vigencia del plan, elaborará una memoria final, que especifique los logros alcanzados de manera global. La evaluación del plan será aportada a la Comisión Técnica para que proponga las medidas oportunas a la Comisión de Dirección.

BIBLIOGRAFÍA

Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 (DO L 155 de 22.6.1999, p.1), por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003).

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, pp. 1-5), modificado por Reglamento (CE) nº 596/2009, del Parlamento Europeo y del Consejo de 18 de junio de 2009 (DO L 188, 18.7.2009, p.14).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre).Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015

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 (BOE núm. 222, de 16 de septiembre). Texto consolidado: última modificación: 8 de julio de 2015.

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 núm. 270, de 11 de noviembre).

Acuerdo del Pleno del Senado por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, aprobado por la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales en su reunión del día 18 de diciembre de 2006 (543/000016).
(BOCG núm. 659, de 23 de febrero de 2007).

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. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2013. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

Orden de 16 de diciembre de 2009, de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 5, de 8 de enero), modificada por Orden de 23 de diciembre de 2013, de la Consejería de Sanidad y Política Social (BORM núm. 9, de 13 de enero).

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 núm. 138, de 10 de junio). Creación del Registro de Enfermedades Raras y banco de muestras. Disponible en: https://registroraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx

Orden de 16 de diciembre de 2009 de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia. (BORM núm. 8, de 8 de enero)

Titos-Gil S, Arizo-Luque V, Palomar-Rodríguez JA. Aproximación a las enfermedades raras en la Región de Murcia 2002-2009. Murcia: Consejería Sanidad y Política Social; 2011.

Decreto 223/2015, de 16 de septiembre, por el que se establecen los criterios de gestión y funcionamiento del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (BORM núm. 216, 18 de septiembre).

Titos Gil S, Segura Aroca M, Moreno López AB, Sánchez Escámez A, Sánchez Pardo M, Abellán Pérez MV, López Díez LM, Palomar Rodríguez JA. Prevalencia de enfermedades raras en la Región de Murcia 2013. Murcia: Consejería de Sanidad; 2015.

Testa MA, Simonson DC. Assessment of Quality-of-Life Outcomes. N Eng J Med. 1996;334:835–840

Global burden of disease. Organización Mundial de la Salud. Ginebra. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.who.int/healthinfo/global_burden_disease/gbd/en/

Botella Rocamora P., Zurriaga Lloréns O; Posada de la Paz M, Martínez Beneito, MA, Bel Prieto E, Robustillo Rodela A, Ramalle Gómara E, Durán Plá E, Sánchez –Porro Valadés P. Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003 (Spain). Madrid; 2006. Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (REpIER). [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://spainrdr.isciii.es

Vigilancia de los cánceres raros en Europa. Executive Agency for Health and Consumers (EAHC) of the European Commission. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.rarecare.eu

Rincón A, González D, Robustillo A et al. Mortalidad y años potenciales de vida perdidos por enfermedades raras en la Comunidad de Madrid en el periodo 1999-2003. Boletín Epidemiológico de la Comunidad de Madrid. 2008;14(2).

González-Meneses López A, Benavides J, Fernández de la Mota E, et al. Plan DE Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. Epidemiología de las enfermedades raras. Consejería de Salud. Junta de Andalucía; 2007.

Margolles M, Mérida S. Mortalidad por Enfermedades Raras en Asturias, 1987-1998. Consejería de Salud y Servicios Sanitarios. Gobierno del Principado de Asturias; 2006.

Orphanet-España. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Joint Action 'Promoting Implementation of Recommendations on Policy, Information and Data for Rare Diseases' (RD-ACTION) of the European Comission. [Actualizado el 30 de noviembre de 2016. Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: www.orphanet-espana.es

Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Guía de enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=19/10/2012-ef90883d23.

Plan Integral de Atención a la Mujer (PIAM). Murcia: Consejería de Sanidad y Política Social. Servicio Murciano de Salud; 2012. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/266164-PIAM_2012.pdf

Programa de atención al niño y al adolescente: guía de apoyo al programa (PANA). Murcia: Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad; 2007. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/109845-109845-guia_pediatras_todo.pdf

Comisión Regional Farmacia y terapéutica de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=285307&expand=1

Ayudas para pacientes del Servicio Murciano de Salud afectados de errores innatos del metabolismo de especial seguimiento. Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1300&IDTIPO=240&RASTRO=c179$m2465

Prestación ortoprotésica del Servicio Murciano de Salud. Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1667&IDTIPO=240&NOMBRECANAL=Personas+con+Discapacidad&RASTRO=c179$m2464,2465

Intranet del Servicio Murciano de Salud (SoMoS+) Murcia: Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.sms.carm.es/somos/portal/index.pl

Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y Domiciliaria. Murcia: Educarm. Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciaeduca.es/eaehd/sitio/

Atención a la diversidad. Murcia: Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://diversidad.murciaeduca.es/contacto.php

Servicio de Atención a la diversidad y voluntariado Universidad de Murcia. Murcia: Universidad de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.um.es/adyv/diversidad.php

Servicio Regional de Empleo y Formación de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo / CARM; 2010. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.sefcarm.es/

Guía de recursos sociales para personas con discapacidad de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Trabajo, Consumo y Política Social; 2004. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=3621&IDTIPO=100&RASTRO=c697$m3617

Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras. Federación Española de Enfermedades Raras. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/encuentre-informacion-y-consiga-ayuda

Estudio sobre situación de las Necesidades Socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España (Estudio ENSERio). Ávila: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); 2009 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf

Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas (Estudio ENSERio2). Madrid: Federación Española de

Enfermedades Raras (FEDER); 2013 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio2_FEDER_DEF.pdf

Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares. Madrid: Real Patronato de Discapacidad y el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.asem-esp.org/descargas/publicaciones/2013-01-MapaRecursosSanitarios.137.pdf

Posada M, Abaitua I. Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras ubicados en la Comunidad de Madrid. Sevilla: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-comunicacion/fd-noticias/Recursos-Clinicos-Investigacion-en-CAM-Fundacion-FEDER.pdf

Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del 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 (BOE núm. 269, de 6 de noviembre).

Cartera de Servicios de enfermedades genéticas. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=210566&idsec=4754

Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo (BOE núm. 55, de 4 de marzo). Texto consolidado: última modificación: 22 de septiembre de 2015.

Protocolo para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias en la detección y diagnóstico del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad-TDAH. Murcia: Consejería de Sanidad y Consumo; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo_2012.pdf

Protocolo para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias en la detección e intervención temprana en los Trastornos de Espectro Autista-TEA. Murcia: Subdirección General de Salud Mental. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad y Política Social; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo_2012.pdf

Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica (BOE núm. 159, de 4 de julio).Texto consolidado. Última modificación: 2 de junio de 2011.

(2014/286/UE) Decisión Delegada de la Comisión, de 10 de marzo de 2014, por la que se establecen los criterios y las condiciones que las redes europeas de referencia y los prestadores de asistencia sanitaria que deseen ingresar en las redes europeas de referencia deben cumplir Texto pertinente a efectos del EEE (DO L147/72 de 17.5.2014).

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 (BOE núm.34, de 8 de enero). Texto consolidado: sin modificaciones.

Cuidados paliativos pediátricos en el Sistema Nacional de Salud: criterios de atención. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2014 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.msps.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/01-Cuidados_Paliativos_Pediatricos_SNS.pdf

Craig F, Huijer AS, Benini F, Kuttner L, Wood C, Ferraris PC, et al. IMPaCCT: Standards for paediatric palliative care in Europe. Eur J Palliat Care. 2007;14(3):109–16.

Downing, J R, Ling Julie, Benini Franca, Payne Sheila PD. Core competencies for education in Paediatric Palliative Care. Eur J Palliat Care. 2013;20(2):1–35

Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales (BOE núm. 174, de 20 de julio).

Directiva 2003/94/CE de la Comisión, de 8 de octubre de 2003, por la que se establecen los principios y directrices de las prácticas correctas de fabricación de los medicamentos

de uso humano y de los medicamentos en investigación de uso humano (DO L262/22 14.10.2003).

Real Decreto 824/2010, de 25 de junio, por el que se regulan los laboratorios farmacéuticos, los fabricantes de principios activos de uso farmacéutico y el comercio exterior de medicamentos y medicamentos en investigación (BOE núm. 165, de 8 de julio). Texto consolidado. Última modificación: 19 de octubre de 2013.

Directiva 90/385/CEE del Consejo, de 20 de junio de 1990, relativa a la aproximación de las legislaciones de los Estados miembros sobre los productos sanitarios implantables activos (DO L189 de 20.7.1990, pp. 17-36).

Real Decreto 477/2014, de 13 de junio, por el que se regula la autorización de medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial (BOE núm. 144, de 14 de junio).

Real Decreto 1616/2009, de 26 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios implantables activos (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).

Directiva 93/42/CEE del Consejo, de 14 de junio de 1993, relativa a los productos sanitarios (DO L 169 de 12.7.1993, pp. 1-43).

Real Decreto 1591/2009, de 16 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).

Directiva 98/79/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 27 de octubre de 1998 sobre productos sanitarios para diagnóstico in vitro (DO L 331, de 7.12.1998, p.1-37).

Real Decreto 1662/2000, de 29 de septiembre, sobre productos sanitarios para diagnóstico "in vitro" (BOE núm. 235, de 30 de septiembre de 2000).

Orden SSI/1329/2014, de 22 de julio, por la que se modifican la cartera común suplementaria de prestación con productos dietéticos y las bases para la inclusión de los alimentos dietéticos para usos médicos especiales en la oferta de productos dietéticos del Sistema Nacional de Salud y para el establecimiento de los importes máximos de financiación (BOE núm. 180, de 25 de julio).

Instrucción nº 4/2012, de 12 de julio, de la Dirección Gerencia del Servicio Murciano de Salud, por la que se establece el procedimientos a seguir para facilitar la prestación de productos dietéticos en el ámbito del sistema sanitario público de la Región de Murcia (BORM núm. 171, de 25 de julio).

Instrucción nº 9/2014, de 23 de diciembre, de la Dirección Gerencia del Servicio Murciano de Salud, por la que se establece el procedimiento a seguir para facilitar la prestación con productos dietoterápicos a pacientes con patologías de especial seguimiento en el ámbito del sistema sanitario público de la Región de Murcia (BORM núm. 105, de 2 de enero de 2015).

Orden de 20 de mayo de 2015, de la Consejería de Sanidad y Política Social, por la que se establecen las normas reguladoras de las ayudas del Servicio Murciano de Salud, a personas afectadas de errores innatos del metabolismo de especial seguimiento (BORM núm. 126, de 3 de junio).

Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT) Libro blanco de Atención Temprana. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2000 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.gat-atenciontemprana.org/

Orden de 24 de noviembre de 2006, de la Consejería de Educación y Cultura por la que se dictan instrucciones sobre el funcionamiento de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (BORM núm. 295, 23 de diciembre).

Orden de 24 de marzo 2015, de la Consejería de Educación, Cultura y Universidades por la que se crea el Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica Específico de Dificultades Específicas del Aprendizaje y TDAH (BORM núm. 80 de 9 de abril)

Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación (BOE núm. 106, de 4 de mayo).Texto consolidado. Última modificación: 29 de julio de 2015.

Decreto nº 359/2009, de 30 de octubre, por el que se establece y regula la respuesta educativa a la diversidad del alumnado en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 254, 3 de noviembre).

Orden de 23 de mayo de 2012, de la Consejería de Educación, Formación y Empleo, y de la Consejería de Sanidad y Política Social por la que se establece y regula la Atención Educativa al alumnado enfermo escolarizado en Centros Docentes Públicos y Privados concertados de la Región de Murcia y se crea el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria (BORM núm. 131, de 7 de junio).

Resolución de la Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad, por la que se dan instrucciones para el desarrollo del Programa experimental de Atención Sanitaria Especializada en horario escolar dirigido al alumnado que precise cuidados sanitarios especializados y continuados en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, para el curso académico 2015-2016 (BORM núm. 249, de 28 de octubre).

Resolución de 15 de junio de 2015, de la Dirección General de Calidad Educativa, Innovación y Atención a la Diversidad, por la que se establece el alumnado destinatario de los planes de trabajo individualizados y orientaciones para su elaboración (BORM núm. 143, de 24 de junio).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre).Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015.

Ley 3/2003, de 10 de abril, del Sistema de Servicios Sociales de la Región de Murcia (BORM núm. 99, de 2 de mayo).

Centros de Referencia Estatales (CRE). Madrid: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.dependencia.imserso.es/imserso_01/centros/cre/centros_referencia_funcionamiento/index.htm

Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras. Burgos: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/index.htm

Real Decreto 751/2014, de 5 de septiembre, por el que se aprueba la Estrategia Española de Activación del Empleo 2014-2016 (BOE núm. 231, de 23 de septiembre), que deroga la Estrategia Española de Empleo 2012-2014, aprobada por Real Decreto 1542/2011, de 31 de octubre (BOE núm. 279, de 19 de noviembre).

Resolución de 4 de febrero de 2010, de la Secretaría General de Política Social y Consumo, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, en materia de órganos y procedimientos de valoración de la situación de dependencia (BOE núm. 62, de 12 de marzo).

Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad (ORIAD). Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=2885&RASTRO=c179$m&IDTIPO=221

Orden de 9 de abril de 2007, de la Consejería de Trabajo y Política Social, por la que se crea la Oficina Regional de Información y Atención a la Dependencia y a la Discapacidad (BORM núm. 103 de 7 de julio de 2007)

I Plan Nacional de Accesibilidad 2004-2012. Madrid: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2013 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://femp.femp.es/files/566-308-archivo/IPLANNACIONALACCESIBLIDAD2004_2012[1].pdf

Estrategia de Ciudad Murcia 2020. Murcia: Ayuntamiento de Murcia; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.estrategiamurcia.es/

Ley 4/2016, de 15 de abril, de regulación de los procedimientos de emergencia ciudadana en la Administración de la Región de Murcia. (BORM núm. 126, de 25 de mayo de 2016).

Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. (BOE núm. 128, de 29 de mayo). Texto consolidado. Última modificación 15 de agosto de 2016.

Libro Blanco de Coordinación Socio-sanitaria. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2011 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.msssi.gob.es/novedades/docs/Libro_Blanco_CCS_15_12_11.pdf

Orden de 2 de marzo de 2006, conjunta, de las Consejerías de Sanidad y de Trabajo y Política Social, para la coordinación de actuaciones relativas a la atención socio-sanitaria en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 67, de 22 de Marzo de 2006).

Protocolo de Coordinación Socio-sanitaria en la Atención a las personas con Trastorno Mental Grave y/o Drogodependencia (TMG_D). Murcia: Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria. Comunidad Autónoma Región de Murcia y Fondo Social Europeo; 2016 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=6413&IDTIPO=100&RASTRO=c890$m

Proyecto INCA. Horizon 2020 - EU Framework Programme for Research and Innovation & European Innovation Partnership on Active and Healthy Ageing (EIP on AHA). Directorate-General for Health and Food Safety. European Comission [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.in3ca.eu/?page_id=60&lang=es

ABREVIATURAS

acGH (microarrays de CGH). Técnica de Hibridación Genómica Comparativa en formato de microarrays.

ACNEAE. Alumnos con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo.

ADN. Ácido desoxirribonucleico.

AEMPS. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.

AL. Maestro de Audición y Lenguaje.

AP. Atención Primaria.

APVP. Años Potenciales de Vida Perdidos.

AT. Atención Temprana.

ATE. Auxiliar Técnico Educativo.

BVD. Baremo de Valoración de los Grados de y niveles de Dependencia.

CBGC. Centro de Bioquímica y Genética Clínica.

CDIAT. Centro de Desarrollo Infantil y Atención Temprana.

Cf-DNA. ADN Fetal Libre en Sangre Materna.

CFVRM. Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia.

CIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

CIE-10. Clasificación internacional de enfermedades, décima versión.

CIEO-3 Clasificación Internacional de Enfermedades para Oncología. Versión 3.

CISNS. Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

CMBD-AH. Conjunto Mínimo de Datos Básicos al Alta Hospitalaria.

CRE. Centro de Referencia Estatal.

CREER. Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras.

CRFT. Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica.

CSM. Centros de Salud Mental.

CSUR. Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud.

DGAS. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.

DGCE. Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

DGF y PS. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

DGAD y CE. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

DGFP y ERE. Dirección General de Formación Profesional y Enseñanzas de Régimen Especial. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

DGPE y RRHH. Dirección General de Planificación Educativa y Recursos Humanos. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

DGPV y PI. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

DGIPT. Dirección General de Informática, Patrimonio y Telecomunicaciones. Consejería de Hacienda y Administraciones Públicas.

DGPIFAC. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

DGSPA. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

DGUI. Dirección General de Universidades e Investigación. Consejería de Empleo, Universidades y Empresa.

EAEHD. Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y Domiciliaria.

ECEMC. Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.

EELL. Entidades Locales.

EPIAP. Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública.

EIM. Errores Innatos del Metabolismo.

EMA. Agencia Europea de Medicamentos (European Medicines Agency).

ENAC. Entidad Nacional de Acreditación.

EOEP. Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica.

ER. Enfermedad/es Rara/s.

ERN. Red Europea de Enfermedades Raras (European Reference Networks).

EUROPLAN. Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales para las Enfermedades Raras.

EURORDIS. Organización Europea de Enfermedades Raras.

EVE. Escala de Valoración Específica.

FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras.

HCE. Historia Clínica Electrónica.

HCU Virgen de la Arrixaca. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

IIER. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

ILE. Interrupción Legal del Embarazo.

IMAS. Instituto Murciano de Acción Social.

IMSERSO. Instituto de Mayores y Servicios Sociales.

INCA Introducción Inclusiva al Cuidado Integral.

IRDiRC. Consorcio Internacional de Enfermedades Raras.

ISCIII. Instituto de Salud Carlos III

LCHAD o LCHADD. Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga.

LOE. Ley Orgánica de Educación.

MCAD o MCADD. Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media.

MERS. Medicamentos Sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.

MH. Medicamentos Huérfanos.

MSSSI. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

NACER. Servicio de Acompañamiento en torno al Nacimiento.

NCF. Normas de Correcta Fabricación.

NGS. La secuenciación masiva de ADN o secuenciación de nueva generación (Next Generation Sequencing).

NNE. Necesidades Educativas Especiales

OMI-AP. Programa de gestión de los profesionales sanitarios de atención primaria.

ORIAD. Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad.

ORPHANET. Portal de información de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

PANA. Programa de Atención al Niño y al Adolescente en la Región de Murcia.

PcD. Personas con Discapacidad.

PCN. Programa de Cribado Neonatal de las Enfermedades Endocrino-Metabólicas.

PIAM. Plan Integral de Atención a la Mujer en la Región de Murcia.

PIER. Plan Integral de Enfermedades Raras.

Plumier XXI. Aplicación de gestión de centros educativos en la Región de Murcia.

PROPOSITUS. Hoja informativa publicada por el grupo ECEMC destinada a profesionales sanitarios (y las familias de los pacientes afectados) algunos aspectos importantes relacionados con las malformaciones y otros defectos congénitos.

Proyecto RARECARE. Proyecto de Vigilancia de los Cánceres Raros en Europa.

PT. Maestro de Pedagogía Terapéutica.

PTI. Plan de Trabajo Individualizado.

PTTP. Patologías, Técnicas, Tecnologías y Procedimientos.

RAM. Reacción Adversa a un Medicamento.

Red TerCel. Red de Terapia Celular.

REpIER. Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras.

RETICS. Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud.

RHA. Reproducción Humana Asistida.

RHB. Rehabilitación.

RN. Recién Nacido.

SAED. Servicio de Apoyo Educativo Domiciliario.

SDGTI. Subdirección General de Tecnologías de la información. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

SELENE. Plataforma de gestión asistencial e historia clínica electrónica en asistencia sanitaria especializada.

SIER RM. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

SIO ER. Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras.

SITE. Servicio de Información Telefónica para la Embarazada.

SITTE. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español.

SMART CITY. Proyecto Europeo Ciudad Inteligente.

SMS. Servicio Murciano de Salud.

SNS. Sistema Nacional de Salud

SoMoS+. Página web interna propia del Servicio Murciano de Salud.

SpainRDR. La Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación.

TIC. Tecnología de la Información y Comunicación.

TMR. Tumor Maligno Raro.

UE. Unión Europea.

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SALUD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 147995/2017

Fecha: 14/07/2017
S/Ref:
N/Ref: AMG85L

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 14/7/2017

DE: DIRECCION GENERAL PLANIF,INVESTIG,FARMAC.Y ATENC.CIUDADANO

A: CONSEJERIA DE SALUD/SECRETARIA GENERAL SALUD

ASUNTO: Plan Integral de Enfermedades Raras para su inclusión en el próximo Consejo de Salud de la Región de Murcia

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad, el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por Consejo de Gobierno, de un borrador del Plan Regional Integral de enfermedades raras de la Región de Murcia.

Se adjunta un borrador del mismo para que sea incluido en el Orden del Día del próximo Consejo de Salud de la Región de Murcia, para su consulta e informe, de conformidad con lo dispuesto en el artículo 11 de la Ley 4/1994, de Salud de la Región de Murcia, con el fin de poder continuar con su tramitación para su posterior aprobación por Consejo de Gobierno.

Sin otro parecer, reciba un cordial saludo,

Firmante: 18/07/2017 15:20:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificació

Región de Murcia
Consejería de Salud

CARAVACA 2017
Año Jubilar

CONSEJO DE SALUD DE LA REGIÓN DE MURCIA

CERTIFICADO DE ACUERDO.

Miguel Martín López, Secretario del Consejo de Salud de la Región de Murcia,

CERTIFICA:

Que en la sesión celebrada por el Consejo de Salud de la Región de Murcia en fecha 25 de octubre de 2017, se adoptó el siguiente ACUERDO:

"Informar favorablemente el Plan integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia".

De conformidad con lo previsto en el artículo 19.5 de la Ley 40/2015, de 26 de 1 de octubre, de Régimen Jurídico del Sector Público, se hace constar que la presente certificación se emite con anterioridad a la aprobación del acta correspondiente, sin perjuicio de la ulterior aprobación de la misma.

Y para que así conste, a los efectos oportunos, se expide la presente en la fecha expresada al margen.

EL SECRETARIO
(fechado y firmado al margen)

Fdo.: |

Firma
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
30/10/2017 11:04:43

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SALUD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 149208/2017

Fecha: 17/07/2017
S/Ref:
N/Ref: MMA98S

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 17/7/2017

DE: SECRETARIA GENERAL SALUD/SECRETARIA GENERAL SALUD

A: CONSEJERIA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES/SECRETARIA GENERAL FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES/SECRETARIA GENERAL FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES

ASUNTO: REMIT.BORRADOR DEL PLAN REGIONAL INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad, el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por Consejo de Gobierno, de un borrador del Plan Regional Integral de enfermedades raras de la Región de Murcia.

Dado que contempla líneas de actuación que afectan a personas con discapacidad, se adjunta un borrador del mismo para que sea incluido en el Orden del Día del próximo Consejo Asesor Regional de Personas con Discapacidad, para su consulta e informe, de conformidad con lo dispuesto en el artículo 10 del Decreto 95/2004, de 24 de septiembre, por el que se crean y regulan los consejos asesores regionales de carácter sectorial de servicios sociales.

Asimismo, le traslado la necesidad de recabar dicha consulta lo antes posible, con el fin de poder continuar con su tramitación, dada la premura de este asunto para su aprobación por el Consejo de Gobierno.

Sin otro parecer, reciba un cordial saludo,

Fdo.:

Firmante 17/07/2017 13:03:46
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo el código seguro de verific

Región de Murcia
Consejería de Familia
e Igualdad de Oportunidades

CARAVACA 2017
Año Jubilar

CONSEJO ASESOR REGIONAL DE PERSONAS CON DISCAPACIDAD

, funcionaria de carrera del Cuerpo Superior de Administradores de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, Secretaria del Consejo Asesor Regional de Personas con Discapacidad,

C E R T I F I C O:

Que el Pleno del Consejo Asesor Regional de Personas con Discapacidad, en sesión del día veintiuno de julio de dos mil diecisiete, adoptó, entre otros, el acuerdo que consta en el asunto complementario del Orden del Día que, transcrito literalmente, resulta así:

- PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGION DE MURCIA.

El Pleno del Consejo Asesor Regional de Personas con Discapacidad, tras las oportunas deliberaciones, con el voto a favor de todos los miembros presentes en el mismo.

ACUERDA: Emitir informe favorable a la siguiente propuesta normativa:

- PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGION DE MURCIA.

Y para que así conste, en el procedimiento de elaboración normativa que afecta al proyecto anteriormente citado, con reserva y sin perjuicio de los términos que resulten de la aprobación del Acta correspondiente, de conformidad con lo dispuesto en el **Artículo 18 de la Ley 40/2015, de 1 de octubre, de régimen jurídico del sector público**, libro la presente en Murcia, a 20 de septiembre de dos mil diecisiete.

Firmante: 21/09/2017 10:12:16
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Salud

CARAVACA 2017
Año Jubilar

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA

Texto definitivo
(26 – octubre – 2017)

Región de Murcia
Consejería de Salud

CARAVACA 2017
Año Jubilar

ÍNDICE

Participantes **4**
Introducción **10**
Justificación 10
Elaboración 13

Análisis de situación **14**
Epidemiología 15
Información 21
Prevención, detección precoz y diagnóstico 27
Atención sanitaria 33
Recursos terapéuticos 37
Educación 46
Servicios sociales 50
Coordinación socio-sanitaria 55
Formación 62
Investigación 65

Líneas estratégicas **74**
Epidemiología 74
Información 79
Prevención, detección precoz y diagnóstico 82
Atención sanitaria 90
Recursos terapéuticos 96
Educación 105
Servicios sociales 114
Coordinación socio-sanitaria 124
Formación 129
Investigación 134

Seguimiento y evaluación **138**
Bibliografía **142**
Abreviaturas **154**

PARTICIPANTES

Comisión Técnica de Trabajo

Directora General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Grupos de Trabajo

Información y Epidemiología

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud (coordinador).

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Prevención, detección precoz y diagnóstico

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud (coordinadora).

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Atención sanitaria

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud (coordinador).

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Directora General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Recursos terapéuticos

J. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud (coordinador).

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud

Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Educación

Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes (coordinadora).

Facultad de Educación. Universidad de Murcia.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Centros Educativos Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Facultad de Enfermería. Universidad de Murcia.

Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación y Universidades.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Dirección General Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicios sociales

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades (coordinador).

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicios Sociales. Ayuntamiento de Cartagena.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Bienestar Social. Ayuntamiento de Murcia.

ª. Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Centro Municipal de Servicios Sociales de Yecla.

Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Coordinación socio – sanitaria

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud (coordinadora).

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

A. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General Personas con Discapacidad. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Formación

Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud (Coordinador).

Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicios Sociales. Ayuntamiento de Cartagena.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

ª. Federación Española de Enfermedades Raras.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Instituto Murciano de Acción Social. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

A. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Federación Española de Enfermedades Raras.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Investigación

. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud (coordinador).

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

Fundación para la Formación y la Investigación Sanitarias de la Región de Murcia. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

INTRODUCCIÓN

JUSTIFICACIÓN

En el ámbito europeo, el Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes (1999-2003), supuso el punto de partida para la adopción de medidas en torno a estas patologías, una de cuyas primeras actuaciones fue el desarrollo de un reglamento sobre medicamentos huérfanos. Posteriormente, la Unión Europea (UE) ha continuado trabajando en este ámbito, estableciendo objetivos y áreas prioritarias de actuación o recomendaciones para los Estados miembros.

Uno de los principales problemas de las enfermedades raras (ER) es la dificultad de encontrar un tratamiento adecuado y fármacos eficaces para la mayoría de estas enfermedades con tan poca prevalencia. El coste de desarrollo de un medicamento es elevado y prolongado en el tiempo. Por ello, la aprobación del Reglamento del Parlamento Europeo en 1999 sobre medicamentos huérfanos permitió definir el término de Medicamento Huérfano (MH), como aquel destinado a la prevención, diagnóstico o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que no afecte a más de 5/10.000 individuos, y que sea difícil comercializarlo por falta de perspectivas de venta una vez en el mercado. La aprobación de este Reglamento, que tiene por objeto establecer incentivos para el desarrollo y la comercialización de estos medicamentos, ha supuesto un avance en términos terapéuticos.

En 2006 se publicó en España normativa que, sin ser específica para las enfermedades raras, sí que tiene especial repercusión en ellas: la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia, regula las condiciones básicas que garantizan la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo de la ciudadanía a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, mediante la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.

Dentro del sector sanitario, se incluye a las enfermedades raras como una prestación de carácter universal dentro de la Cartera de Servicios Comunes del Sistema Nacional de Salud (RD 1030/2006). Al mismo tiempo, se establece el procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud (RD 1302/2006). Ello hace que las enfermedades raras figuren entre las patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realiza mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud, en centros, servicios o unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud y que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención. Todo ello sin dejar de contemplar la atención continuada del paciente en el/los centro/s sanitarios que le correspondan por proximidad.

En Abril del 2006 la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) presentó una Ponencia en el Senado sobre Análisis y propuestas desde los afectados “Plan de Acción para las Enfermedades Raras”, comprometiendo a los grupos parlamentarios y a los miembros de la Ponencia a poner en marcha un Plan Nacional de Enfermedades Raras, que favoreciera la creación de centros de referencia y el acceso a los medicamentos huérfanos, entre otras medidas. En febrero del 2007 por Acuerdo del Pleno del Senado se aprobó el Informe de la Ponencia que realizó un estudio para analizar la situación de las personas con enfermedades raras. Dicho estudio estaba especialmente centrado en las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyeran a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida.

Siguiendo la línea de trabajo iniciada en 1999 en Europa, en el año 2008 se puso en marcha el Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales de enfermedades raras (EUROPLAN), con el que se trata de proporcionar a los Estados miembros herramientas para el desarrollo de planes o estrategias para el abordaje de las enfermedades raras englobadas en un marco común europeo.

En 2009 se aprobó la primera Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS). En ella se contemplaban una serie de líneas estratégicas, objetivos y recomendaciones, que contribuyeran a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y de la atención sanitaria. Este documento constituyó un instrumento para la puesta en marcha de acciones en función de los recursos disponibles y en el ámbito de las competencias de las Comunidades Autónomas. Estos

objetivos y recomendaciones fueron redefinidos en 2014 a la luz de los nuevos conocimientos y los datos aportados en su seguimiento y evaluación.

En la Región de Murcia, desde el año 2009 se viene trabajando en este ámbito. Desde el movimiento asociativo participando activamente en la promoción de la elaboración de un plan integral de enfermedades raras de la Región y en sus lineamientos. Desde las instituciones, primero con la creación de un registro específico de ER que permitiera estimar la magnitud y complejidad de las enfermedades raras como problema de salud pública, y posteriormente, recogiendo los lineamientos iniciales y las recomendaciones de la Estrategia Nacional (2009) en el Plan de Salud 2010-2015 mediante objetivos y actuaciones para mejorar el conocimiento sobre las ER y su calidad de vida.

Finalmente en Julio de 2015 la Asamblea Regional aprobó en pleno una moción por la cual se encargó a la Consejería de Sanidad impulsar la elaboración de un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras (PIER). Para ello, en septiembre de 2015, el Consejo de Gobierno acordó la creación de una Comisión Técnica de Trabajo integrada por representantes de las Consejerías de Sanidad, Educación y Universidades y de Familia e Igualdad de Oportunidades, con el objetivo de elaborar dicho plan a partir de la adaptación de las líneas de trabajo recomendadas en la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

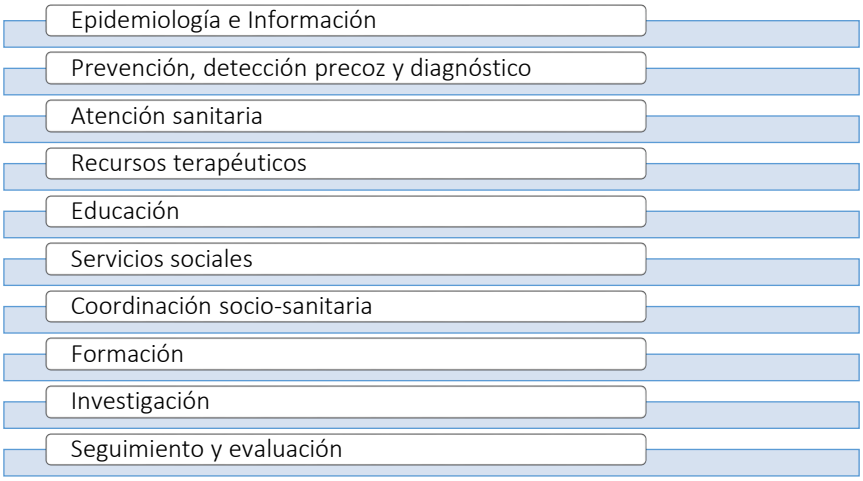
Este documento recoge dicho plan y es el resultado del trabajo realizado por los profesionales de las consejerías de Educación y Universidades, de Familia e igualdad de Oportunidades y de Salud, así como de las asociaciones de afectados y las entidades locales. Incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias.

La comisión técnica aprobó un borrador de documento el 27 de enero de 2017 que fue sometido a consulta de los agentes implicados (consejerías implicadas, asociaciones de afectados y órganos consultivos en materia de salud y discapacidad). Incorporadas sus propuestas, se elaboró un informe de valoración del impacto económico del PIER, siendo informado este último favorablemente por la Dirección General de Presupuestos y Fondos Europeos. Finalmente el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia fue presentado en la Asamblea Regional y aprobado por el Consejo de Gobierno el día xx de xxxx 2017.

ELABORACIÓN

Las medidas contempladas en el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se estructuran en diez líneas estratégicas, acordadas en el seno de la Comisión Técnica, siguiendo las marcadas por la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en su última revisión de 2014. Abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren los afectados. Para cada una de las líneas se ha constituido un grupo de trabajo, integrado por expertos en enfermedades raras procedentes de los ámbitos asistencial, educativo, social y asociativo. Cada grupo de trabajo ha contado con un coordinador que se ha integrado en la Comisión Técnica.

Líneas estratégicas



Los grupos de trabajo han realizado un análisis de cada una de las líneas, que ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Estas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos. Para cada actuación, se señala el principal órgano responsable de llevarla a cabo (sin que ello signifique la exclusión del concurso de otros), y se establecen los indicadores de seguimiento y de evaluación. También se han identificado los recursos necesarios para las actuaciones y los plazos estimados para realizarlas.

ANÁLISIS DE SITUACIÓN

No consta, a nivel mundial, una única definición aceptada de enfermedad rara. La Unión Europea (UE) define a las enfermedades raras o poco frecuentes, como aquellas con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el 'Programa de Acción Comunitaria sobre enfermedades raras 1999-2003' y es utilizada también por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como la gran mayoría de los estados miembros. No obstante, la Comisión Europea estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes.

Pese a no existir una definición precisa, estas enfermedades presentan características comunes que, más allá de los criterios cuantitativos, nos aproximan a un concepto más cualitativo de enfermedad rara. Así, salvo determinadas excepciones, la mayoría de ellas son de origen desconocido, carecen de tratamientos efectivos disponibles, comienzan a manifestarse a cualquier edad, aunque la mayoría lo hacen en la edad pediátrica, y presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas en función del grado de afectación y de su evolución. Todo ello marca el carácter crónico y generalmente grave de la mayoría, que acarrea una considerable carga de enfermedad y menoscabo de la calidad de vida de los afectados.

Teniendo en cuenta estas características se plantea un abordaje conjunto de las enfermedades raras, ya que los problemas derivados de las mismas también podrían tener un denominador común. Así, las personas afectadas generalmente tienen serias dificultades diagnósticas y de seguimiento clínico, así como de inserción social. Hay pocos datos epidemiológicos para poner de relieve su importancia, y se plantean dificultades en la investigación debido a la baja prevalencia. Todo ello, puede conducir a que no se beneficien de los recursos y servicios sanitarios que necesitan.

EPIDEMIOLOGÍA

Aunque se trata de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto las 6.000 - 8.000 enfermedades raras afectan aproximadamente al 6-8% de la población. Es decir, existen entre 27 y 36 millones de personas afectadas en la Unión Europea, en España entre 2,5 y 3 millones y entre 88.000 y 117.000 en la Región de Murcia. De estas enfermedades, el 80% son de origen genético y la mayoría se inicia en la edad pediátrica, con un pronóstico vital escaso en el 50% de los casos. En conjunto, el 65% de las patologías son graves, altamente incapacitantes, afectan a la autonomía de la persona e implican un déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos.

Pese a estas cifras aproximadas, las enfermedades raras conforman un conglomerado en el que se entremezclan algunas bien conocidas y con posibilidad de tratamiento con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje. La diversidad de las mismas en términos diagnósticos, de presentación clínica y de evolución natural hace que sea difícil diseñar sistemas de vigilancia adecuados para conocer de manera precisa el número de personas afectadas y su evolución. Su complejidad viene dada por:

- La dificultad para encuadrar una enfermedad bajo la denominación de enfermedad rara, dada la escasa información existente, que no ha permitido hasta la fecha disponer de una relación consensuada de enfermedades de ámbito europeo.

- La baja frecuencia relativa de esas enfermedades ha hecho que históricamente se haya pospuesto el desarrollo de sistemas de información sanitaria adecuados. La agrupación de estas enfermedades bajo un mismo marco conceptual ha puesto de relevancia esta necesidad, pero ha obligado a desarrollar nuevos métodos de búsqueda activa de casos en numerosas fuentes y en diferentes ámbitos (asistencial, servicios sociales,…), así como la integración de toda esta información.
- Adicionalmente, los indicadores epidemiológicos clásicos de incidencia y prevalencia no resultan tan apropiados para poner de relevancia estas enfermedades, siendo imprescindible complementar esta información con otros

indicadores centrados en las consecuencias de las enfermedades (mortalidad, discapacidad, calidad de vida), más que en su frecuencia.

Sin embargo, disponer de esta información es la base para poner de relieve su importancia, una adecuada planificación de recursos y el diseño de programas de promoción y protección para la salud, detección precoz, etc. En definitiva para orientar la toma de decisiones técnicas y políticas.

En España, el primer proyecto para el estudio de estas enfermedades fue la Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras (REpIER), en la que participaron 16 grupos pertenecientes a 11 Comunidades Autónomas (CCAA). Fruto de este trabajo se consensuó una definición de enfermedad rara de uso común, un listado de ellas y se realizó una primera aproximación a su epidemiología en nuestro país, empleando el Conjunto Mínimo Básico de Datos al Alta Hospitalaria (CMBD-AH). Este análisis se publicó en el Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003, que proporcionaba una estimación de su prevalencia en nuestro país, y que mostró patrones espaciales diversos en 8 de los 44 grupos de enfermedades raras.

En el año 2005 se creó el "Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras" dependiente del IIER (Instituto de Enfermedades Raras), tomando como base el esfuerzo desarrollado en la red REpIER. En 2011, fruto de la adhesión del IIER al Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), se creó la Red Nacional de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR) en la que colaboran todas las CCAA, las organizaciones de afectados como FEDER, la industria farmacéutica, las empresas biotecnológicas, redes de investigación y varias sociedades científicas. La creación de esta Red queda recogida a su vez en la Estrategia de Enfermedades Raras del SNS, que recomienda a las CCAA que desarrollen sus propios Registros. Posteriormente se creó el Registro Estatal de Enfermedades Raras integrado en el Sistema de Información Sanitaria del Sistema Nacional de Salud, con la finalidad de proporcionar información epidemiológica de utilidad para la planificación, gestión y la evaluación de las actividades en el ámbito de estas enfermedades.

En la Región de Murcia, la Consejería de Sanidad y Política Social, inició en 2008 una línea de trabajo sobre ER, para conocer la situación de estas patologías. Como resultado, se publicaron una serie de trabajos sobre ER a partir de la información disponible en el Registro Regional del CMBD-AH y se creó el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras (SIER). Posteriormente el SIER ha incorporado otras

fuentes de diferentes ámbitos (sanitario, servicios sociales) y se ha desarrollado la normativa que regula su funcionamiento, así como su gestión. Se trata de un registro de base poblacional orientado a integrar toda la información disponible en diversas fuentes sobre las personas con alguna enfermedad rara, con la finalidad de favorecer el estudio de estas enfermedades, mediante el análisis de sus determinantes o causas, incidencia, prevalencia, evolución y la actividad asistencial.

Según la última información publicada, el número de personas registradas en SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 88.583, de las cuales 87.310 (98,6%) eran residentes en la Región de Murcia. Del total de personas registradas, 22.335 habían fallecido con anterioridad a esa fecha (25,2%), siendo el número de personas vivas residentes en la Región de Murcia hasta esa fecha de 65.125, que corresponde a un 4,4% de la población. El número de ER registradas fue de 75.570, que supone una prevalencia global de 515,2 casos por 10.000 habitantes, con tasas similares en mujeres (516,1) y hombres (513,6). El mayor número de casos corresponde al grupo de 5 a 9 años para los hombres, y al grupo de 75 a 79 años entre las mujeres; mientras que las prevalencias más elevadas se registran en los grupos de edad avanzada en ambos sexos. Las anomalías congénitas suponen el 25% de los casos, y el segundo grupo que genera mayor número de casos es el de las enfermedades endocrinas, de la nutrición, metabólicas y de la inmunidad (15,5% del total).

Uno de los ejes prioritarios de desarrollo del SIER es asegurar una representatividad poblacional, motivo por el cual incorpora un gran número de fuentes de información (42 en 2014), la mayoría de origen hospitalario. Pese a esto, todavía existe margen de mejora en su cobertura, mediante la incorporación de nuevas fuentes de origen hospitalario (unidades clínicas de especial interés no integradas) y sobre todo de origen extra hospitalario (atención primaria, etc.), ya que existen entidades clínicas que generalmente no originan ingresos atribuibles a la propia enfermedad (p.ej. esclerosis múltiple, autismo, etc.).

Anualmente, el SIER procesa alrededor de 30.000 informes normalizados. En algo menos de la mitad de ellos se identifican personas posiblemente afectadas por enfermedades raras no registradas previamente y el resto de informes completa la información de pacientes o enfermedades preexistentes. Tras un proceso de validación, para cada persona registrada se confirman o descartan una serie de diagnósticos procedentes de las diferentes fuentes que pueden constituir por si mismos una enfermedad rara o bien agruparse para conformar síndromes específicos. En la

actualidad el proceso de validación es muy exhaustivo y se efectúa principalmente mediante revisión manual de la historia clínica de cada paciente, lo que repercute en la celeridad del análisis de la información.

En cualquier caso, el desarrollo de los registros de ER es reciente y apenas existen datos publicados acerca de la prevalencia global de las ER. Además, su comparabilidad es limitada dada la variabilidad en las patologías incluidas en cada uno de ellos por la carencia de un estándar internacional general y, en particular, de un listado común de patologías. Son muy numerosas las organizaciones dedicadas al diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras que, de manera unánime, recomiendan “un sistema de clasificación universal”. Entre tanto, muchas de ellas han diseñado una clasificación propia con la que analizan esta problemática.

Dado el avance del SIER y según los análisis realizados hasta el momento, la lista de códigos CIE (Clasificación Internacional de Enfermedades) empleada en la actualidad resulta limitante. El Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea, formuló en 2014 una serie de recomendaciones para mejorar la codificación en los sistemas de información sanitaria. Entre ellas contempló la promoción de los códigos de Orpha dentro del proceso de desarrollo de la CIE11 de la OMS, que permitiera una transición entre ambos sistemas de clasificación. El SIER contempla los códigos ORPHA en su sistema, y estará en disposición de adaptarse con mayor facilidad en el futuro proceso de adaptación a la CIE-11.

Pese a la exhaustividad de los procesos de validación antes citados, la propia definición de “Enfermedad Rara”, que actualmente responde a una selección de códigos de la CIE, resta especificidad a la información proporcionada en los análisis. Sin dejar de contemplar los acuerdos para la integración con el Registro Nacional de enfermedades raras, disponer de una lista reducida de enfermedades con la que trabajar permitirá proporcionar información de mayor utilidad para la asistencia sanitaria y para los propios afectados.

Por todo ello, el desarrollo del SIER debe centrarse en incrementar su representatividad y exhaustividad, mejorar la calidad y celeridad de los procesos de validación, mejorar el análisis de la información y poner en marcha herramientas de evaluación de la calidad de vida de los afectados, ya que este es el fin último con el que fue creado el registro.

Por otra parte, existen otros registros poblacionales de larga trayectoria no específicos de ER, dentro de los cuales se contempla la recogida y procesamiento de información

sobre dichas enfermedades. Estos son el Registro de Cáncer y el Registro de Mortalidad de la Dirección General de Salud Pública y Adicciones, adscritos al Servicio de Epidemiología. La información contenida en ellos completa el panorama sobre la epidemiología de las enfermedades raras en la Región de Murcia.

El Registro de Cáncer de la Región de Murcia es un registro de base poblacional que recoge de forma sistemática y continuada todos los casos incidentes de cáncer diagnosticados en residentes de la Región de Murcia desde 1981. La Región de Murcia participa en el proyecto sobre vigilancia de tumores malignos raros (TMR) en Europa (proyecto RARECARE) a través del Registro de Cáncer. Las estimaciones en Europa procedentes de este proyecto apuntan a una incidencia de TMR de 108/100.000 habitantes, con más de 500.000 casos nuevos diagnosticados cada año, que suponen el 22% de todos los tumores malignos. La supervivencia es menor del 50%, por debajo de la supervivencia global los tumores malignos (65%).

La definición de tumor maligno raro más ampliamente aceptada es la establecida por RARECARE, que incluye a los que tienen una incidencia bruta media anual inferior a 6 casos por 100.000 habitantes. En cambio, utilizando este punto de corte hay que tener en cuenta otros criterios como la localización anatómica, el tipo histológico o variables sociodemográficas, como la edad o el sexo. Un tumor puede ser frecuente pero raro en un grupo de edad determinado (p.ej. cáncer de próstata en varones menores de 50 años), o en un sexo determinado (p.ej. cáncer de laringe en mujeres). Al aplicar los criterios de localización anatómica y sexo de REpIER a los datos de incidencia del período 2003-2007 del Registro de Cáncer, se concluye que 35 localizaciones podrían considerarse TMR en hombres y 39 en mujeres (incidencia <6x100.000 hab.). Además, establecer este umbral plantea el problema de que los tumores con incidencia alrededor de 5/100.000 en unos periodos se podrían considerar TMR y en otros no.

En la aplicación de los listados desarrollados por el proyecto RARECARE los tumores se definen según tres niveles de especificidad (capas) y la combinación de criterio morfológico y topográfico. Creando un sistema de codificación que haga referencia a las tres capas y alcanzando un acuerdo sobre los tumores malignos raros a incluir en la información epidemiológica procedente del Registro de Cáncer se podría monitorizar de forma continua la incidencia y supervivencia de los TMR en la Región de Murcia.

La información publicada sobre la mortalidad por ER en España es también escasa, no existiendo hasta la fecha un análisis conjunto a nivel estatal ni a partir del Registro de

Mortalidad de la Región de Murcia. Se ha estimado la mortalidad causada por enfermedades raras en algunas CCAA, siendo los periodos de evaluación diferentes, y el listado de enfermedades incluidas para el cómputo global no comparable. Teniendo en cuenta que además puede existir una distribución geográfica diferencial de factores etiológicos es difícil extraer una imagen general de la mortalidad por las enfermedades raras.

De nuevo, el principal problema para el estudio de la mortalidad de las enfermedades raras es disponer de un listado consensuado de causas de muerte que contemplen dichas enfermedades, establecer una correspondencia con la CIE-10 morfológica, topográfica y validar dicha correspondencia. En España está disponible una versión propia de abril de 2015 que incluye 1.326 entidades de casi todas las grandes causas de muerte, excepto en enfermedades infecciosas y parasitarias, neoplasias, patologías del embarazo, parto y puerperio en mujeres, y afecciones perinatales del nacido.

Además se deben seleccionar indicadores de frecuencia absoluta y relativa de mortalidad adecuados para el estudio de las ER, teniendo en cuenta su caracterización y comparación poblacional, así como su marco etario por afectar potencial y principalmente a los grupos de edad infanto-juveniles.

INFORMACIÓN

Hasta hace poco tiempo, la baja frecuencia de estas enfermedades había ocasionado la invisibilidad de las mismas, o incluso ciertos problemas de inserción social y estigma. Como consecuencia de ello apenas se disponía de información elaborada para un abordaje en los diferentes ámbitos (asistencial, educativo, de inserción social o laboral, familiar) que a su vez fuera coherente y promoviera un abordaje integral.

Sin embargo, la elevada complejidad y afectación en la calidad y esperanza de vida de aquellos que las padecen, han hecho que en los últimos años se tome conciencia del importante problema de salud pública que constituye. Las asociaciones de afectados, FEDER a nivel nacional y EURORDIS a nivel europeo, han jugado un papel clave en este proceso. Como consecuencia se han puesto en marcha distintas iniciativas que, desde los diferentes ámbitos, buscan mejorar la respuesta actual a este problema mediante actuaciones coordinadas.

Como punto de partida, el acceso a la mejor información disponible sobre las diferentes enfermedades, su diagnóstico, el mejor abordaje terapéutico o los recursos educativos, laborales y sociales que están a disposición mejorarían la atención integral de los afectados y sus familiares. Es deseable por tanto que las administraciones públicas ofrezcan información y orienten a los afectados y sus familiares, de forma sistemática y no a demanda del afectado.

En el actual marco de la “Sociedad de la Información” las tecnologías (especialmente internet) facilitan enormemente la creación, distribución y adquisición de la información. El libre acceso a la misma consigue salvar numerosas barreras, especialmente relevantes en el caso de los afectados por enfermedades raras, y puede facilitar a afectados y familiares información preliminar sobre aspectos de la enfermedad y los recursos que pueden ser útiles de una manera más rápida, igualitaria y justa. De la misma manera, la disponibilidad en la red de esta información para los profesionales de las administraciones que trabajan al servicio de los afectados puede facilitar la coordinación entre ellos y ampliar los recursos ofrecidos. Para conseguir estos objetivos es esencial elaborar y actualizar guías de servicios, recursos y procedimientos, y

ponerlas a disposición de los profesionales y ciudadanos en la red de forma accesible y comprensible.

Una de las mayores iniciativas internacionales y de mayor utilidad en el ámbito de las ER es ORPHANET. Esta es una base de datos de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos, que da acceso a listados de ER e información sobre las mismas, de medicamentos huérfanos y un directorio de centros de referencia, laboratorios, proyectos de investigación, registros, redes, plataformas y asociaciones de afectados de los 37 países miembros. Además ofrece diferentes servicios, entre ellos, una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas), boletines (Orphanews Europe), informes y estudios temáticos. Los portales nacionales, acceden al portal internacional e incluyen información de relevancia a nivel nacional.

En España, en el año 2002 el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) creó el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas, que incluyó al Grupo de Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Este centro dispone de servicios de información sobre teratógenos: uno dirigido a los profesionales médicos (SITTE-Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos) y otro para la población general (SITE-Servicio de Información Telefónica para la Embarazada). La Región de Murcia es una de las 3 CCAA que colabora con aportación económica con el ECEMC para que las mujeres embarazadas y los profesionales de la Región puedan beneficiarse de la información sobre teratógenos. También pone a disposición de la población unas hojas informativas (PROPOSITUS), sobre aspectos relevantes y actualizados para la prevención de defectos congénitos.

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) publicó en 2004 la “Guía de enfermedades raras: un enfoque práctico”, que proporciona información sobre unas 400 ER, sus aspectos clínicos y los recursos terapéuticos y sociales disponibles, así como aspectos relacionados con la discapacidad y recursos para la ayuda mutua.

En la Región de Murcia se dispone de Planes y Programas de promoción de la salud (Plan Integral de Atención a la Mujer o PIAM, Programa de Atención al Niño y al Adolescente o PANA) que, sin ser específicos de las enfermedades raras, contemplan actividades de prevención y diagnóstico precoz de las mismas. Dichos planes se encuentran disponibles en la Web de murciasalud. Otros recursos asistenciales (Unidad de Genética Médica, Centro de Bioquímica y Genética Clínica, Centros de Referencia Estatal para el diagnóstico o tratamiento de ER, unidades clínicas con experiencia en el

diagnóstico y seguimiento de algunas ER) o son de difícil acceso o no se encuentran disponibles en la Web de Murcia salud.

En relación a los recursos terapéuticos, la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) tiene, entre otras funciones, la de garantizar el acceso equitativo a los tratamientos, que en este caso incluye tratamientos complejos, de uso compasivo, terapias avanzadas y medicamentos huérfanos, existiendo dentro de la comisión un grupo de trabajo de medicamentos huérfanos específico. La página web de la CRFT pone a disposición del público informes de posicionamiento terapéutico, pudiendo ampliarse esta información pública con otros contenidos de interés para los afectados, como los procedimientos para acceder a determinados tratamientos.

Por otro lado, la Región de Murcia ha sido pionera en poner a disposición de los afectados por errores innatos del metabolismo (EIM) de especial seguimiento, procedimientos y ayudas económicas para la dispensación de alimentos de difícil adquisición, que son considerados como tratamientos dietoterapéuticos para estas enfermedades. Los procedimientos para la solicitud de ayudas del Servicio Murciano de Salud para estos tratamientos, y otros disponibles, como las ayudas para la adquisición de productos ortoprotésicos, se encuentran accesibles en la sección de personas con discapacidad de la web de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, pudiendo estar disponibles en la web también desde el ámbito sanitario.

En definitiva, es posible mejorar la visibilidad de la información sobre los recursos sanitarios disponibles para las personas con ER en la Región a través la Web de la Consejería de Salud, unificando los contenidos relacionados directa o indirectamente con ellas. De la misma manera, para los profesionales sanitarios estos contenidos, u otros más específicos de ER, se encuentran disponibles pero también dispersos en la Página web interna del Servicio Murciano de Salud (SoMoS+). Estos aspectos pueden contemplarse en los procesos de remodelación de dichas páginas.

Aunque las enfermedades raras pueden manifestarse a cualquier edad, la mayoría de ellas comienzan a debutar durante la edad pediátrica, por lo que repercuten directamente en su educación. En la Región de Murcia, el número de casos de en edad escolar con enfermedades raras registradas en el SIER a 31 de diciembre de 2013 fue de 15.599, de los cuales 546 tenían una discapacidad reconocida oficialmente. Dichas enfermedades pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales que deben ser cubiertas.

El alumnado con ER que requiera de determinados apoyos y atenciones educativas específicas, se considera, en el marco normativo actual, como alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales. Si de dicha enfermedad se deriva además una discapacidad o trastorno grave de conducta, sería considerado como alumno con necesidades educativas especiales. El personal del centro educativo, junto con los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica identifica las necesidades de apoyo para su adecuada escolarización en centros ordinarios y proponen las adaptaciones curriculares específicas si es preciso.

Para aquellos alumnos con largos periodos de hospitalización y convalecencia en domicilio, como es el caso de los niños con una ER, la atención educativa es prestada por el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria (EAEHD).

Pese a todo lo expuesto, la mayoría de las dificultades con las que el niño afectado por una enfermedad rara se encuentra, no dependen tanto de la propia enfermedad ni de su rendimiento académico como de las consecuencias sociales que se derivan de ellas. La Consejería de Educación, Juventud y Deportes dispone de normativa, información y recursos desarrollados para la atención a la diversidad, incluyendo aspectos de sensibilización de la comunidad educativa que fomenten el respeto a las diferencias, la tolerancia, la dignidad de todas las personas y la igualdad de oportunidades.

La información y los recursos asociados relacionados con estos aspectos se pueden encontrar en las páginas web de atención a la diversidad de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes y de la Universidad de Murcia. Aunque no son exclusivas para las enfermedades raras son de gran utilidad, para los afectados, sus familias y los profesionales. Por consiguiente, en el ámbito educativo la disponibilidad de información y recursos para los niños con ER, se encuentra estructurada y accesible, de manera que puede ser ofertada a las familias cuando sea necesario.

Obtener y mantener un puesto adecuado de trabajo es un aspecto esencial para la inserción social de las personas adultas con ER y, por extensión, para el fomento de su autonomía y nivel de autorrealización personal. Teniendo en cuenta que en la Región, según los últimos datos aportados por el SIER, una de cada tres personas afectadas presentan algún grado discapacidad reconocido, resulta especialmente importante tener acceso a los recursos y medidas orientadas al fomento del empleo de las personas que presentan dificultades. En la legislación española se contemplan medidas generales para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con

discapacidad. En la Región de Murcia, la Consejería de Empleo, Universidades y Empresa dispone de servicios de orientación laboral, y promueve medidas de fomento para el empleo ordinario o en centros especiales, entre otros servicios y prestaciones.

No obstante, es posible mejorar el acceso a la información sobre estos recursos y los procedimientos de solicitud tanto a los profesionales de diferentes ámbitos (educativo, social, sanitario) como a los afectados por ER que presenten alguna discapacidad. Es especialmente importante mantener actualizados a los profesionales de las oficinas de empleo sobre los recursos específicos para las personas con discapacidad. Todo ello es posible mejorando la visibilidad de los mismos y la adaptación de los contenidos para facilitar su comprensión. En el área para personas con discapacidad de la página web de comunidad autónoma se concentra una buena parte de esta información, sin ser ésta una página de referencia para la búsqueda de empleo.

El alto grado de discapacidad o dependencia provocado por las enfermedades raras, su complejidad y su curso crónico, ocasionan un deterioro de la calidad de vida de los afectados y sus familias que deben recibir el soporte adecuado desde los servicios sociales. Así, la simple sospecha de una de estas enfermedades en un recién nacido y hasta la edad de 6 años debería poner en marcha los mecanismos de coordinación inter-institucionales precisos para ofertar desde el primer momento una atención temprana de calidad, integral y gratuita. También se deben facilitar desde los servicios sociales recursos y ayudas para la correcta atención en el domicilio y el necesario respiro familiar, los medios de soporte u otras ayudas que no puedan ser cubiertas por los centros educativos y que faciliten la adaptación e integración del niño en el centro, y otras que promuevan el mantenimiento del máximo nivel de autonomía en posteriores etapas de la vida. Entre estas últimas figura la capacitación psicosocial de las personas afectadas, con el fin de conseguir el máximo desarrollo de sus capacidades personales y laborales para mejorar sus posibilidades de integración social.

Los Centros de Servicios Sociales de las Entidades Locales son la puerta de entrada al sistema de servicios sociales en la Región de Murcia. Esta estructura de primer nivel se dirige a la población general y ofrece la primera orientación y valoración, derivando a los servicios sociales especializados si fuera necesario. Además de la información aportada por estos centros, las web del Instituto Murciano de Acción Social (IMAS) y de la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades recogen diversa información de interés sobre recursos sociales para personas con discapacidad y los procedimientos de solicitud. No obstante, estos contenidos web, de interés para las personas afectadas

por una enfermedad rara, pueden están en ocasiones dispersos, duplicados, o con diferentes niveles de actualización. Así, su accesibilidad puede entrañar cierta dificultad para las personas con discapacidad.

Por otro lado, el Servicio de Orientación e Información (SIO) de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) proporciona información actualizada sobre la sintomatología de las enfermedades, recursos y especialistas específicamente dirigidos a este colectivo y facilita el contacto e intercambio de experiencias entre personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías.

Además, desde el ámbito asociativo se han promovido diversos estudios en España que identifican los recursos existentes y las necesidades aún pendientes de cubrir. Así, los estudios ENSERio de 2009 (“Estudio sobre situación de las Necesidades Socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España”) y de 2012 (“Por un modelo sanitario para la atención a las personas con enfermedades raras en las Comunidades Autónomas”) aportan la visión de las experiencias y expectativas de los propios afectados. Otros trabajos realizados en 2012 se centran en aspectos asistenciales, como son el “Mapa de Recursos Sanitarios para la atención a las Enfermedades Neuromusculares” y “Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid” realizado por el IIER y promovido entre otras entidades también por FEDER.

Gracias al intenso movimiento asociativo y al fructífero trabajo colaborativo de varias asociaciones de afectados, la Región de Murcia se ha convertido en referente en la atención a las personas con una enfermedad rara no sólo en su territorio, sino también a nivel nacional e internacional. Así, miembros de diferentes asociaciones participan en foros de debate y mesas de diversos ámbitos (científico, político, etc.), así como en grupos de trabajo y en la elaboración de propuestas, material y documentación de gran valor para instituciones y afectados. De esta manera, por ejemplo, se ha conseguido proporcionar un marco formativo internacional a través de la realización del encuentro de familias y del congreso de enfermedades raras que se celebra anualmente.

También a través del movimiento asociativo se han inaugurado diversos centros de atención integral y Servicios de Información y Orientación a familias y personas con una enfermedad rara en la Región de Murcia, que en muchas ocasiones son el referente para afectados e instituciones. Muchos de estos centros forman parte de la red de servicios sociales a través de convenios y conciertos con las administraciones.

PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO

La Organización Mundial de la Salud establece tres niveles de prevención para las enfermedades: 1) primaria, que evita la adquisición de la enfermedad; 2) secundaria, para detectar la enfermedad en estadios precoces y establecer medidas que pueden impedir su progresión y 3) terciaria que comprende medidas de tratamiento y rehabilitación para ralentizar su progresión y la aparición o el agravamiento de complicaciones y secuelas, intentando mejorar la calidad de vida. Un cuarto nivel de prevención hace referencia a aquellas actividades sanitarias que atenúan o evitan las consecuencias de las intervenciones innecesarias o excesivas del sistema sanitario.

En el ámbito de las enfermedades raras, las más frecuentes son las de origen genético y son pocas las que permiten una prevención de la exposición externa a factores cuya asociación a la aparición de estas enfermedades haya quedado demostrada. En estos casos la prevención primaria se lleva a cabo promoviendo hábitos saludables en la población (evitando la exposición a teratógenos conocidos, como el alcohol, drogas, infecciones, agentes ambientales,…), junto con la atención a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses de la gestación, para evitar la exposición a dichos riesgos, así como el adecuado control de la toma de fármacos y manejo de enfermedades crónicas.

El Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia (CFVRM) tiene asignadas entre sus funciones la difusión de información relacionada con los posibles efectos de los medicamentos administrados en el embarazo, o sus perfiles de seguridad. Además desarrolla el programa de notificación de Reacciones Adversas a Medicamentos (RAM), integrando de manera continuada información para la supervisión de medicamentos o para la realización de estudios que evalúen su seguridad. En relación a las enfermedades raras, resulta especialmente útil vigilar eventos relacionados con medicamentos que aparecen con una baja frecuencia o que afectan a poblaciones especiales (embarazas, recién nacidos,…), retroalimentando así la información generada para la prevención primaria.

También se puede reducir la incidencia de algunas enfermedades raras de origen genético, mediante el adecuado asesoramiento genético, junto con el diagnóstico preimplantacional y/o prenatal. Así, en la fase pre-concepcional, el Programa Integral de Atención a la Mujer de la Región de Murcia (PIAM) incluye una serie de actuaciones preventivas para realizar desde atención primaria: evaluación de riesgo reproductivo o de enfermedades de tipo hereditario (con derivación a la Sección de Genética Médica en caso necesario), consejo nutricional y de estilo de vida saludable, evaluación de exposición a teratógenos antes del embarazo, etc. Estas actuaciones pretenden situar a la mujer en el mejor estado de salud posible previo a la concepción, ya que la organogénesis como periodo de mayor vulnerabilidad para el embrión tiene lugar en las 10 primeras semanas después de la última menstruación y por tanto, en numerosas ocasiones, antes de que la mujer conozca su gestación. En el PIAM se describen dichas actuaciones, pero es preciso potenciar la ejecución de las mismas desde la atención primaria y proporcionar al clínico información y protocolos para el cribado de exposiciones medioambientales teratogénicas.

Por otro lado, desde el Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU Virgen de la Arrixaca) se ofrece información personalizada sobre los riesgos y efectos relacionados con la exposición a tóxicos durante la etapa reproductiva, el embarazo y la lactancia. Se han desarrollado en este sentido algunos programas y campañas orientadas a la prevención de ciertos defectos congénitos, como el programa “nacer y crecer sin OH”, para la prevención del síndrome alcohólico fetal y otros trastornos neurocomportamentales por exposición prenatal a alcohol y otras drogas, con seguimiento hasta el final de la adolescencia. También se realizan esfuerzos desde la Consejería de Sanidad para mantener disponible el acceso de los profesionales sanitarios de la Región al servicio del SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español) del IIER.

Durante el periodo pre-concepcional también se puede recurrir a procedimientos de diagnóstico preimplantacional y técnicas de reproducción humana asistida (RHA) con fin preventivo, si los progenitores son portadores o están en riesgo de transmitir una enfermedad genética. El SMS actualmente asume el estudio y la indicación de las técnicas de RHA con recursos propios y su realización se efectúa en centros concertados.

Para la prevención secundaria de determinadas enfermedades raras se dispone de una serie de actuaciones durante el periodo prenatal y neonatal, orientadas a su detección precoz para establecer medidas que puedan impedir su progresión. Sin embargo, una de las dificultades más significativas a las que se enfrentan las personas afectadas y sus familias, es conseguir un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo aceptable. Dicho retraso puede conllevar el empeoramiento clínico al no tener acceso a un abordaje terapéutico temprano.

En la etapa prenatal**,** y enmarcado en el subprograma de atención al embarazo, parto y puerperio, el PIAM contempla el cribado combinado del primer trimestre para la detección de las aneuploidías cromosómicas más comunes y la indicación de técnicas invasivas adicionales (amniocentesis, biopsia de corion) para confirmación diagnóstica en caso necesario. Los Servicios de Ginecología y Obstetricia de los hospitales del SMS llevan a cabo el denominado diagnóstico prenatal, que implica la aplicación de técnicas ecográficas, citogenéticas, bioquímicas y moleculares que permiten la detección de anomalías congénitas fetales y enfermedades genéticas. El diagnóstico prenatal incluye el cribado combinado aplicado a todas las gestantes, así como los métodos solo dirigidos a la población de riesgo de trasmitir una enfermedad genética.

La valoración del riesgo en función de los resultados de las pruebas de cribado y el diagnóstico prenatal se realiza en los hospitales pertenecientes al Servicio Murciano de Salud. Para mejorar dicha valoración es necesario unificar el protocolo de la ecografía y coordinar la realización de los marcadores junto a la ecografía, de manera que todos los resultados se encuentren disponibles para su valoración conjunta por un especialista.

Una vez confirmado el diagnóstico prenatal precoz de una ER, se debe facilitar a la pareja la toma de decisiones poniendo a su disposición información sobre la enfermedad y los recursos asistenciales existentes en la Región ó fuera de ella, preferiblemente a través de un equipo multidisciplinar de expertos en la materia, que debe incluir necesariamente profesionales especializados en asesoramiento genético. Una de las opciones previstas legalmente es la interrupción de la gestación. En la Región de Murcia existen centros concertados por el Servicio Murciano de Salud para las interrupciones de las gestaciones precoces. Las interrupciones tardías son valoradas por el Comité Clínico Regional ubicado en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU

Virgen de la Arrixaca), y son atendidas fuera de la red asistencial pública, mediante conciertos con centros privados de la Región, o, en algunas situaciones, en otras autonomías. Se debe evitar, sin embargo, la peregrinación de la pareja por diversos centros y especialistas y la repetición de pruebas, siendo lo idóneo para la salud física y mental de la mujer que la interrupción de la gestación de un feto con sospecha de ER se realizara dentro de la red pública de nuestra Región.

En la etapa neonatal se lleva a cabo el Programa de Cribado Neonatal de las enfermedades endocrino-metabólicas (PCN), dirigido a todos los recién nacidos, tanto de hospitales públicos como privados. Su principal objetivo es la detección precoz de algunas ER para instaurar el tratamiento de los casos detectados lo más rápido posible, y así evitar o minimizar los daños en el recién nacido. Este es un Programa que viene determinado por la normativa que regula la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud y la lista básica de enfermedades que actualmente forman parte del mismo está establecida.

En la Región de Murcia, el Programa de Cribado Neonatal se desarrolla en el laboratorio de Metabolopatías del Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC), ubicado en el HCU Virgen de la Arrixaca. Además de las enfermedades determinadas normativamente, este laboratorio realiza, el cribado de otras patologías y otros Errores Innatos del Metabolismo (EIM) que no forman parte del PCN.

Las enfermedades y trastornos de base genética son muy numerosos, lo que provoca una continua evolución de los análisis genéticos para su detección. Este hecho, junto con la baja prevalencia de las mismas, ha conducido a que el MSSSI concretara los aspectos fundamentales de la cartera de genética, dentro de la cartera de servicios comunes del SNS. Así, define el consejo genético (o asesoramiento genético), los grupos de patologías para los que se indicará dicho asesoramiento, los tipos de análisis genéticos y los criterios para la indicación de cada uno de ellos. Por otro lado la normativa vigente establece que la indicación de los análisis genéticos con fines sanitarios debe vincularse sistemáticamente al asesoramiento genético y ambos procesos deberán ser efectuados por personal cualificado y llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad establecidos. Asimismo, la autoridad autonómica o estatal competente debe acreditar los centros, públicos o privados, que puedan realizar análisis genéticos.

El Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC) actualmente desarrolla tres programas asistenciales que abordan todas las áreas de análisis genéticos: anomalías cromosómicas, enfermedades hereditarias del metabolismo y alteraciones moleculares, incluyendo el cáncer hereditario. Los tres laboratorios están acreditados desde el año 2014 por la ENAC bajo la norma UNE-EN ISO 15189. Durante el año 2015 realizaron análisis genéticos a 23.265 personas, de los que 17.713 eran recién nacidos del Programa de Cribado Neonatal y se detectaron 538 casos con distintas enfermedades o anomalías genéticas.

El objetivo del CBGC es mantenerse actualizado y ampliar el acceso a nuevas técnicas de diagnóstico con la mayor fiabilidad, calidad y eficiencia. De este modo, en el año 2007 introdujo la técnica de espectrometría de masas en tándem con lo que se amplió el número de enfermedades incluidas en el PCN y posteriormente la técnica de arrayCGH para mejorar la resolución y diagnóstico de las anomalías cromosómicas. Recientemente el CBGC ha añadido la tecnología de Secuenciación Masiva (NGS) que va a permitir la mejora en el diagnóstico de las enfermedades genéticas y abordar los estudios de NGS que actualmente se externalizan.

La Región de Murcia también cuenta con la Sección de Genética Médica y Dismorfología del HCU Virgen de la Arrixaca, que realiza actividades de diagnóstico clínico, asesoramiento genético y tratamiento de algunas patologías a: personas afectadas o con sospecha de una enfermedad de origen genético, teratogénico o anomalías congénitas; a personas con familiares con diagnóstico o sospecha de una enfermedad genética; a gestantes afectas de una enfermedad genética o antecedentes de hijo afectado o en la que se detectan anomalías congénitas fetales; así como a parejas con infertilidad. Los pacientes son remitidos desde cualquier ámbito asistencial. En ella se atendió en 2015 a 3.563 pacientes y se solicitaron 2.114 estudios genéticos, realizados en el mismo hospital o en laboratorios nacionales y extranjeros.

La implantación del Programa de Cribado Neonatal se debe acompañar del desarrollo por parte del MSSSI de un sistema de información que permita realizar un correcto seguimiento y evaluación de estos programas y de protocolos consensuados en el marco del Consejo Interterritorial del SNS que permitan abordar en todas las CCAA, de manera homogénea y de acuerdo a criterios de calidad, los procesos de cribado. Existen protocolos individualizados para cada una de las patologías del PCN donde se

especifican los algoritmos diagnósticos y circuitos de derivación del paciente a las unidades clínicas con experiencia en el seguimiento correspondiente.

Por último, el Programa de Atención al Niño y al Adolescente (PANA), implantado en todos los centros de salud con unas altas tasas de cumplimiento, detecta alteraciones del desarrollo que pueden servir por sí mismas de señales de alerta para el diagnóstico precoz de las ER. Además incluye los protocolos de coordinación y actuaciones educativo - sanitarias para la detección e intervención temprana en los trastornos del espectro autista y de detección y diagnóstico del trastorno por déficit de atención e hiperactividad, en ocasiones asociados a enfermedades raras.

ATENCIÓN SANITARIA

Las enfermedades raras o de baja prevalencia son en su mayoría de origen genético y de carácter crónico y discapacitante. En este contexto, se convierten en un desafío para los sistemas de salud, incluyendo tanto enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento, como otras menos conocidas y de difícil abordaje. Las enfermedades genéticas representan una causa sustancial de morbi-mortalidad, presentando el 3% de los recién nacidos alguna anomalía o enfermedad genética, lo que en Región de Murcia supondría más de 500 recién nacidos con anomalías congénitas/año de entre los más de 18.000 nacimientos. Además, se estima que el 8% de la población desarrollará alguna enfermedad de origen genético antes de los 25 años, constatando que los factores genéticos desempeñan un papel predominante en aproximadamente 1/3 trastornos crónicos de la edad adulta.

Para los afectados por una enfermedad rara, la atención primaria (AP) juega un papel esencial, siendo la principal vía de acceso al sistema sanitario y un elemento clave para asegurar la continuidad asistencial y la integración con dispositivos de otros ámbitos. Los profesionales de atención primaria (especialmente los pediatras y los médicos de familia) deben estar formados en la detección de las ER y disponer de herramientas que alerten de la sospecha de diagnóstico. Así mismo, deben ser los responsables del seguimiento del afectado y la referencia para el mismo, sus familiares y el resto de profesionales.

Para ello se deben determinar los circuitos asistenciales y disponer de herramientas que permitan mantener un flujo ágil entre la atención sanitaria primaria, especializada y urgente, así como el ensamblaje con otras actuaciones sanitarias complementarias. La complejidad del diagnóstico y seguimiento las enfermedades raras obliga a estos pacientes y sus familiares a realizar numerosos desplazamientos a centros sanitarios, en ocasiones alejados de su domicilio, a lo que se añade las limitaciones de la movilidad que presentan muchos afectados o la dificultad para conciliar la vida laboral de sus cuidadores. En este contexto es de gran ayuda la figura de un gestor de casos, como el que dispone el Área de Salud IX (dedicada actualmente a la cronicidad, pero que podría

incorporar la atención a las ER entre sus actividades), por lo que sería necesario ampliar esta figura al resto de áreas de salud.
Es necesario mencionar también la importancia de la correcta atención en los servicios de urgencias de determinadas ER, ya que presentan crisis agudas que es necesario tratar adecuadamente para minimizar las complicaciones; o evitar maniobras diagnósticas o terapéuticas excesivas.

Otra dificultad a la que se enfrentan los afectados y los profesionales sanitarios de AP es la falta de visibilidad de los recursos de atención especializada para las ER existentes en la Región. Estas unidades con experiencia en el diagnóstico y abordaje de determinadas ER identificadas deberían conformarse como una red completa de unidades de referencia estatal y autonómica, ampliarse y estar accesible desde la atención primaria.

En este sentido, son conocidas las dificultades sobreañadidas que las personas afectadas por una ER tienen para la obtención del diagnóstico y del acceso al tratamiento debido a la escasez de conocimientos científicos en muchos casos, a la falta de experiencia en el manejo clínico y de investigación en este campo. Con esta orientación, el 28 de noviembre de 2006 se constituyó el Comité de designación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para el Sistema Nacional de Salud (SNS), dependiente del Consejo Interterritorial del SNS (CISNS). Dicho Comité propone las áreas de conocimiento sobre las que actuar y su priorización, en segundo lugar las patologías, técnicas, tecnologías y procedimientos (PTTP) que deberían ser tratados en unidades de referencia y, por último, la propuesta de designación de los CSUR que cumplen los criterios establecidos y han sido acreditados. También debe elaborar los procedimientos de derivación de los usuarios del SNS a estos centros.

Dentro de los servicios de atención especializada disponibles, la Sección de Genética Médica y Dismorfología atiende a pacientes con sospecha de ER remitidos desde atención primaria, especializada, el CBGC y las distintas unidades de seguimiento del embarazo. Ofrece una atención integral al paciente con sospecha ER y organiza la atención interdisciplinar, diagnóstico, tratamiento, seguimiento y asesoramiento genético, tanto al afectado como a su familia.

Además existen algunas unidades clínicas con experiencia en el diagnóstico y seguimiento de diferentes ER, que atienden a pacientes con enfermedades metabólicas, fibrosis quística, hemoglobinopatías, hemofilia, etc. Adicionalmente hay designados 6 *CSUR* que pueden atender a pacientes con determinadas ER, aunque no siempre de manera exclusiva: de Cardiopatías familiares y miocardiopatía hipertrófica, de Ortopedia infantil, de Esclerosis múltiple, y de Tratamiento de las infecciones osteoarticulares resistentes, todos ellos ubicados en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Existen además dos CSUR de Reconstrucción de la superficie ocular compleja – Queratoprótesis, uno en el HCU Virgen de la Arrixaca y otro en el Hospital General Universitario Reina Sofía.

La política sanitaria de la Unión Europea ha facilitado la cooperación entre países en relación al diagnóstico y tratamiento de las personas con enfermedades raras. Esta cooperación tradicionalmente ha estado basada en acuerdos bilaterales y proyectos concretos sobre temas específicos. En 2014 se inició la creación de redes europeas (*European Reference Networks*, *ERN*) para la asistencia de las enfermedades raras, habiéndose designado para formar parte de ellas el CSUR de Cardiopatías Familiares y Miocardiopatía Hipertrófica del Hospital Virgen Arrixaca.

La mayoría de las enfermedades raras (ER) tienen su inicio en la infancia, dos de cada tres se manifiestan en menores de dos años. Estos niños son atendidos por el pediatra y en la adolescencia son derivados para continuar su seguimiento en las unidades de adultos. Este es un momento crítico en el que surge temor e intranquilidad en pacientes y familiares ante el cambio de equipo médico, situaciones de abandono de seguimiento, falta de coordinación y disparidad de criterios entre los distintos especialistas. En la Región de Murcia existe una consulta de transición entre la edad pediátrica y la adulta en atención primaria y entre los servicios de nefrología pediátrica y de adultos en el HCU Virgen de la Arrixaca, cuyo modelo es deseable ampliar a todos los ámbitos de la atención sanitaria regional.

Actualmente la atención sanitaria de los pacientes con ER se efectúa de manera segmentada y en diferentes visitas a cada especialista. La atención sanitaria integral requiere la constitución de equipos interdisciplinares, para el abordaje conjunto y simultáneo del paciente. Para la coordinación de estas citas es fundamental la figura mencionada del gestor de casos.

Además existen otros dispositivos asistenciales sanitarios complementarios que proporcionan cuidados en salud de una forma más holística. Así, la salud mental aborda desde las enfermedades mentales de baja frecuencia, hasta la frecuente alteración de la salud mental asociada a otras ER que afectan a diferentes órganos y sistemas, (depresión, ansiedad, trastornos de la conducta asociados, etc.), o la posible repercusión sobre la salud mental en los cuidadores y familiares. La asistencia en salud mental en el ámbito del Servicio Murciano de Salud se desarrolla en gran medida a nivel comunitario, a través de la estructura de Centros de Salud Mental (CSM), que funcionan en régimen ambulatorio pudiendo mejorarse ciertos aspectos relacionados con la atención a los afectados por ER y sus familiares.

Por otro lado, los afectados con enfermedades raras son un grupo susceptible de cronificación y largas estancias hospitalarias, y la mayoría fallece en los hospitales. Todo ello supone una pérdida de la calidad de vida de estas personas y de sus familias. El objetivo de los cuidados paliativos no consiste sólo en atender las fases terminales de sus vidas sino también en mejorar las condiciones de hospitalización, minimizar las estancias y las maniobras terapéuticas innecesarias. Los cuidados paliativos deben comenzar cuando se diagnostica una enfermedad amenazante para la vida y continuar independientemente de si el paciente recibe o no tratamiento de la propia enfermedad. La Región de Murcia cuenta con una amplia red en cuidados paliativos, tanto para adultos como para la edad pediátrica, que actualmente se encuentra en proceso de actualización.

Dado el carácter integral de la atención a las ER la atención sanitaria debe estar coordinada con otros ámbitos fundamentales, tanto en su detección como en su seguimiento, como son la atención temprana, educación y servicios sociales. Por ello son necesarias herramientas de conexión entre dichos ámbitos, tanto protocolos de integración como ayudas informáticas, que conecten los agentes implicados en la atención a la persona afectada y a su familia.

RECURSOS TERAPÉUTICOS

Una de las características de las enfermedades raras, es la limitación de los recursos terapéuticos con los que se cuenta para atender a las personas afectadas. Estos pueden ser de tres tipos, farmacia, atención temprana (AT) y rehabilitación (RHB). En los últimos años han aparecido nuevos medicamentos que han supuesto un gran avance terapéutico, pero muchas de estas enfermedades siguen sin disponer de opciones farmacológicas específicas, por lo que, en su ausencia o de forma complementaria, la AT y RHB permiten a las personas afectadas optimizar sus capacidades, previniendo complicaciones y mejorando las habilidades físicas, personales y sociales.

FARMACIA

En esta sección se incluye un análisis de situación sobre los medicamentos, el material sanitario y los productos dietéticos. Los tres son necesarios, o esenciales, según el tipo de enfermedad.

Los tratamientos farmacológicos destinados a las ER pueden ser de alta complejidad y requerir de la aprobación por autoridades sanitarias. Además, por su escasa utilización, no abunda la información sobre el acceso a ellos. Las instituciones sanitarias deben garantizar que dicho acceso sea equitativo, aplicando los mismos criterios clínicos para el inicio de los tratamientos en cualquier centro de la Región, y fomentar el uso de herramientas que permitan, además, medir los resultados que tienen sobre la salud, siendo éstas patologías de escasa prevalencia cuyos tratamientos pueden carecer de evidencias robustas de eficacia y seguridad.

De igual manera, el acceso a los materiales sanitarios, coadyuvantes, y productos nutricionales en determinadas ER puede también ser complicado y, en ocasiones, representar una carga económica considerable para las familias.

En España se dispone de 52 principios activos, ofertados en diferentes marcas comerciales, catalogadas como Medicamentos Huérfanos (MH) financiados por el SNS. Entre ellos se encuentran medicamentos para el tratamiento de errores innatos del

metabolismo (EIM), que supusieron una gran innovación terapéutica al no existir previamente productos específicos para su tratamiento.

El acceso a ellos se facilita en general a través de los servicios de farmacia de los hospitales públicos (48 principios activos) de acuerdo con los protocolos de uso vigentes aprobados por la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) o las Comisiones de Farmacia de los hospitales. En algunos casos se facilitan desde las oficinas de farmacia mediante receta médica y visado de inspección (4 principios activos). El desarrollo de un programa de autorización, seguimiento y evaluación de estos medicamentos garantizará el acceso en las mismas condiciones en todos los hospitales de la Región.

Adicionalmente, para aumentar el conocimiento en medicamentos destinados a ER se precisa impulsar la investigación con estos productos, sobre todo la realización de ensayos clínicos. También existe la posibilidad de acceso precoz a aquellos MH que están en fase de investigación y todavía no se han autorizado (uso compasivo), mediante un procedimiento normalizado (RD 1015/2009) de solicitud a la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

Los medicamentos de terapia avanzada son aquellos de uso humano basados en genes (terapia génica), células (terapia celular) o tejidos (ingeniería tisular) e incluyen productos de origen autólogo, alogénico o xenogénico. Constituyen nuevas estrategias terapéuticas y su desarrollo contribuirá a ofrecer oportunidades para algunas enfermedades que hasta el momento carecen de tratamientos eficaces. Varios grupos de investigación de la Región son pioneros en terapia génica y terapia celular, abordando líneas relacionadas con las enfermedades osteoarticulares, inmuno-hematológicas o metabólicas, entre otras, y para la línea de terapia celular están integrados en la Red de Terapia Celular (TerCel) en el marco de las Redes Temáticas de investigación cooperativa en salud (RETICS). Se cuenta además con la Unidad de Producción Celular en el Instituto Murciano de Investigación Biomédica asociado al Hospital clínico Virgen de la Arrixaca, siendo éste un laboratorio altamente especializado que cumple con la normativa vigente para la fabricación de medicamentos de terapia avanzada para uso clínico (Normas de Correcta Fabricación-NCF/GMP) de la Unión Europea. Esta Unidad está acreditada por la AEMPS desde 2014 para garantizar que los productos fabricados no exponen a los pacientes a riesgos relacionados con la

seguridad, calidad o eficacia. Actualmente se encuentra autorizado para la fabricación de seis formas farmacéuticas y sirve medicación para seis ensayos clínicos desarrollados por equipos multidisciplinares de diferentes hospitales de la Región con colaboraciones nacionales e internacionales.

La autorización para la comercialización de estos medicamentos se realiza mediante el procedimiento centralizado por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA por sus siglas en inglés). Para los medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial se requiere una autorización de uso (no de comercialización) en el marco de una institución hospitalaria, que será la responsable del medicamento. La autorización de uso corresponde a la AEMPS.

Los productos sanitarios y coadyuvantes incluyen diversos tipos de productos terapéuticos y ayudas técnicas imprescindibles para el seguimiento y tratamiento de las complicaciones relacionadas con las ER (por ejemplo la dermofarmacia). La normativa vigente regula las condiciones y requisitos para su fabricación, investigación clínica, distribución, comercialización, dispensación y utilización, de acuerdo con lo establecido en la normativa de la Unión Europea. Ahora bien, para mejorar el acceso a estos productos en la Región, es necesario realizar un análisis multidisciplinar de las necesidades (basado en la evidencia disponible sobre su efectividad), y de los procedimientos de acceso y las ayudas disponibles.

El tratamiento nutricional es esencial, a veces el único disponible, en el abordaje terapéutico de determinadas ER, entre las que destacan los errores innatos del metabolismo (EIM), también conocidos como enfermedades metabólicas hereditarias o errores congénitos del metabolismo. Estas patologías causadas por una mutación genética que tiene como efecto la producción de una proteína anómala, que conlleva la alteración del funcionamiento fisiológico de la célula.

La prestación con productos dietéticos está contemplada en la cartera de servicios comunes del SNS, comprendiendo la dispensación de los tratamientos dietoterápicos y la nutrición enteral domiciliaria. Su indicación se realiza por médicos especialistas de unidades hospitalarias expresamente autorizadas por los servicios de salud de las CCAA. En el año 2014, se ha actualizado la cartera común suplementaria de prestación con productos dietéticos, con la inclusión de nuevas patologías, la modificación de los

criterios de indicación para patologías ya contempladas y la inclusión o modificación de productos

En la Región de Murcia están establecidos los procedimientos para facilitar la prestación de productos dietéticos en general en el ámbito del sistema sanitario público, y en concreto a pacientes con patologías de especial seguimiento. Así, en 2015 se inició la dispensación de productos dietoterapéuticos complejos desde los Servicios de Farmacia Hospitalaria, para los pacientes con EIM de los Aminoácidos, tras ser declarada esta patología de seguimiento especial a propuesta del Comité de Dietas del SMS. Recientemente se ha desarrollado normativa autonómica que regula las ayudas para determinados alimentos especiales de difícil acceso esenciales en EIM de los aminoácidos. La articulación de todas estas normas regionales a través del Comité de Dietas del Servicio Murciano de Salud, ha mejorado significativamente la calidad del soporte nutricional en Murcia. Dar continuidad a esta línea de actuación permitirá seguir mejorando el acceso a los tratamientos dietoterapéuticos.

ATENCIÓN TEMPRANA

Las enfermedades raras, generalmente, se presentan en la infancia y muchas de ellas provocan diferentes grados de discapacidad y dependencia. Los servicios de atención temprana son un recurso inestimable para los menores y sus familias, de cara a prevenir la aparición de complicaciones y secuelas o minimizar el impacto de las mismas, aprovechándose del tremendo potencial que el neuro-desarrollo infantil y la plasticidad cerebral tienen en los primeros años.

Se entiende la atención temprana (AT) como un conjunto de intervenciones, dirigidas a la población de 0-6 años con trastornos del desarrollo o riesgo de padecerlos, a su familia y al entorno. Estas intervenciones deben responder a las necesidades específicas del afectado en todos los ámbitos (sanitario, educativo, social y familiar), atendiendo a personas concretas y no patologías.

En actualidad, prácticamente todos los niños de la Región que, por problemas o riesgos biológicos o ambientales, precisan atención temprana son atendidos, total o parcialmente, por estos servicios prestándose una oferta de intervenciones amplia y de

calidad. Sin embargo esta atención es variable, y en ocasiones insuficiente, en función de los problemas del niño y su familia, de sus recursos y de la ubicación geográfica.

Entre los recursos disponibles en la Región en el ámbito de los servicios sociales, vinculados a la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, se encuentran los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT). Su labor se inicia en el momento que se demandan sus servicios por la propia familia o los profesionales (pediatras, educadores, trabajadores sociales, Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica, padres, etc.). Esta intervención puede constar de varias partes: valoración inicial, diagnóstico o evaluación funcional, intervención, seguimiento, coordinación y derivación cuando fuese necesaria. La actuación de los CDIAT en cada una de estas partes es variable en función de las necesidades del niño y la familia, y de la organización y coordinación con otros profesionales (Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica, rehabilitadores del sistema sanitario asistencial, etc.). Dada la intervención de profesionales de múltiples ámbitos es trascendental la organización cuidadosa de las actuaciones de los profesionales implicados.

Los CDIAT pertenecen a entidades municipales o privadas, que pueden suscribir acuerdos de colaboración con la Administración Pública, estando algunos de ellos subvencionados. En general, sea cual sea su tipología, los CDIAT prestan un repertorio variado de intervenciones y tratamientos especializados (estimulación cognitiva, fisioterapia, logopedia, hidroterapia, psicomotricidad,…) dirigidas al niño y a la familia (apoyo familiar, pautas para el hogar, manejo de conductas disruptivas,…). A su vez, esta administración regional dota de ayudas individuales a algunas familias que pueden contribuir a costear los tratamientos que estos centros ofrecen. Por ahora, estos servicios no son, en la mayoría de los casos, totalmente gratuitos para las familias ni los servicios que reciben son siempre homogéneos.

La Consejería de Educación, Juventud y Deportes por su parte, tiene regulado normativamente y ofrece servicios públicos y gratuitos relacionados con la AT de dos maneras diferentes. Por un lado, en el período coincidente con el Primer Ciclo de educación infantil (0-3 años), desde 1987 se dispone de 4 Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) de Atención Temprana (en los sectores geográficos de Murcia, Cartagena y el Noroeste), y de algunos profesionales

especializados en AT en algunos EOEP de Sector, que amplían parcialmente esta cobertura geográfica.

Estos EOEP de AT atienden fundamentalmente a niños de la citada franja de edad, estén o no escolarizados. Sus funciones están orientadas, entre otras, a dar apoyo psicopedagógico presencial a las escuelas infantiles públicas de sus sectores y a desarrollar programas para la detección y valoración de alteraciones del desarrollo y discapacidades, o riesgo de padecerlas, para lo que colaboran con otros profesionales y servicios (sanitarios, escuelas infantiles, servicios sociales de zona, CDIAT, etc.). Tras dicha valoración, determinan, en caso necesario, las medidas más adecuadas para intervenir sobre ellas: tratamientos especializados; solicitud de revisiones médicas específicas que se consideren precisas; determinación, como competencia prioritaria, de la propuesta de escolarización más adecuada para cada caso, etc.

De manera puntual, los EOEP especializados en AT llevan a cabo programas de trabajo de colaboración con las unidades/secciones de neonatología de algunos hospitales (Murcia, Cartagena y Caravaca), con diferentes grados de implantación. El más avanzado es el que se lleva a cabo en el HCU Virgen de la Arrixaca desde el año 2007, que incluye la presencia semanal de profesionales de los EOEP de AT en el propio hospital para desarrollar labores de atención a familias y para valorar, informar y proponer medidas de intervención en los niños que lo puedan precisar tras el alta hospitalaria.

Por otro lado, en el periodo de 3-6 años de edad (segundo ciclo de educación infantil), la edad de la atención temprana coincide con la escolarización casi total de la población infantil de estas edades. En este ciclo son los EOEP de Sector los que atienden a los alumnos escolarizados. Entre sus funciones relacionadas con la atención temprana, figura la de valorar y proponer medidas y tratamientos, no sólo educativos (pedagogía terapéutica, logopedia, fisioterapia), que los niños puedan precisar y recibir en su escuela, y, en ocasiones, fuera de ella. Ello puede hacer coincidir sobre el mismo niño atenciones y apoyos, tanto dentro como fuera del centro escolar (sobre todo, en los CDIAT), que no siempre se complementan. Así, en el período de 3-6 años, se hace necesaria una mayor y mejor colaboración y coordinación entre los centros educativos, los centros de tratamiento y los equipos que prestan servicios de AT a un niño con ER para dichos servicios sean sinérgicos y complementarios. En caso necesario y de

manera complementaria a unos y otros EOEP, existen EOEP Específicos que pueden colaborar asesorándoles sobre discapacidades o alteraciones específicas (Discapacidad Visual; Discapacidad Auditiva; Discapacidad Motora; y Trastornos Graves del Desarrollo-Trastorno del Espectro Autista).

De todo lo expuesto puede concluirse que, en la actualidad, es posible mejorar la atención temprana en la Región de Murcia, siendo prioritario el establecimiento de una red de centros que abarque todo el territorio, con una distribución más equilibrada (sobre todo, CDIAT y EOEP-AT), y que se proporcione un repertorio suficientemente amplio de medidas e intervenciones que pueden aplicarse en cada uno de estos centros y servicios. También parece aconsejable desarrollar o ampliar los programas de atención temprana hospitalaria, mediante una colaboración más estrecha entre la AT que se presta desde el ámbito sanitario, educativo y de servicios sociales para adelantar al máximo la detección y la atención a los múltiples problemas que pueden presentarse en estos primeros momentos. Esta mejora en la dotación, distribución y organización de los recursos en los diferentes ámbitos de la AT regional permitiría, por tanto, prestar una adecuada atención temprana de los niños afectados por ER en la Región de Murcia.

Además, dado que la valoración global del niño debe implicar el trabajo conjunto de los profesionales, es especialmente relevante propiciar la coordinación y el trabajo multidisciplinar entre los diferentes técnicos y administraciones para optimizar las actuaciones llevadas a cabo por todos ellos. Se hace necesario, pues, dotarlos de mecanismos, herramientas y tiempo para esta labor, de manera que sea posible desarrollar un sistema preparado para la atención temprana de los niños que pueden precisar AT y, dentro de éstos, a los afectados por ER.

Cabe señalar que, desde las Consejerías de Familia e Igualdad de Oportunidades, de Salud y de Educación, Juventud y Deportes se está trabajando en la coordinación de estos servicios a través del desarrollo de normativa específica que pretende regular la AT para que, entre otras cosas, se pueda garantizar para todos los menores de 6 años una atención universal, pública y gratuita (financiación de la intervención igual para todos los municipios), aspirando, además, a que la coordinación interdepartamental se lleve a cabo de forma rápida y ágil para un mejor servicio a las familias.

REHABILITACIÓN

Muchas enfermedades raras carecen de tratamientos farmacológicos curativos eficaces y es frecuente que se desarrollen complicaciones o secuelas con el paso del tiempo. Es por esta razón que las ER requieren abordajes terapéuticos más completos, siendo la rehabilitación un pilar principal para mejorar o prolongar el nivel de autonomía y la calidad de vida de los afectados.

La rehabilitación, según se contempla en la normativa vigente, se orienta principalmente a enfermedades agudas o patologías crónicas en fase de reagudización. En la Región la asistencia rehabilitadora ofrecida por la red pública descansa en los correspondientes servicios de los hospitales del área de salud, siendo ellos los responsables de la rehabilitación en fase de ingreso (hospitalario o ambulatorio) tanto en la esfera física como cognitiva. Sin embargo, para este abordaje completo rehabilitador, tan necesario en el caso de las ER, la mayoría de servicios de estos hospitales carecen de profesionales especializados en algunas terapias específicas o en el abordaje de patologías complejas, como es el caso de terapia ocupacional y logopedia. Estos servicios son complementados por unidades de fisioterapia existentes en algunos centros de salud, donde se tratan principalmente patologías del aparato locomotor y de menor complejidad.

Dada la cronicidad de la mayoría de las ER, los pacientes son dados de alta en terapia cuando se ha estabilizado el cuadro clínico en torno a unas secuelas; pudiendo continuar algunas personas afectadas con una terapia de mantenimiento en diversos centros (privados, concertados, asociaciones de afectados, centros ocupacionales, etc.). A muchos de estos pacientes se les realizan revisiones en la consulta de rehabilitación para valorar la evolución del cuadro, para la prescripción ortopédica, etc., siendo necesario en estos casos desarrollar cauces de comunicación y de coordinación con los equipos terapéuticos extra-hospitalarios.

Un caso especial lo constituyen los niños menores de 6 años con ER ingresados que precisan tratamiento rehabilitador. En esta situación es especialmente necesario mejorar la coordinación de los servicios de rehabilitación y los equipos implicados en la atención temprana desde el mismo momento del ingreso, aprovechando las iniciativas de trabajo de los equipos de AT dentro de algunos hospitales implantadas de manera

experimental, y, tras el alta hospitalaria, coordinando las medidas rehabilitadoras de la administración sanitaria con los diferentes servicios de AT existentes en la región, dependientes de otras administraciones (CDIAT, EOEP, centros educativos,…). Establecer conjuntamente y desde el inicio los objetivos de recuperación y el plan terapéutico intra y extra hospitalario favorecerá la continuidad asistencial, y la sinergia terapéutica para conseguir el máximo nivel de desarrollo del potencial del niño afectado por una ER.

EDUCACIÓN

Aunque las enfermedades raras pueden acarrear en ocasiones ciertas dificultades de aprendizaje o necesidades educativas especiales que deben ser cubiertas, es la reacción de la comunidad educativa ante un alumno afectado por una ER la que puede llegar a convertirse en una de las situaciones más negativas para la normalización de sus condiciones de vida y para su socialización, educación y aprendizaje. Los menores afectados de algunas enfermedades neurológicas pueden presentar, asociadas, alteraciones de la conducta que les impiden mantener un comportamiento 'normalizado', lo que a veces provoca incomprensión e incluso rechazo por parte del alumnado y del profesorado (que puede entenderlo como actitudes desafiantes, por falta de disciplina). De igual forma, puede ocurrir con los menores cuya enfermedad incluye características físicas diferentes. Abordar las ER y sus repercusiones socio-sanitarias en el seno de la comunidad educativa (profesionales, escolares y familias) conduce a una mayor sensibilización de la misma y, por extensión, de la sociedad en general.

La administración pública, junto con las asociaciones de afectados con hijos en edad escolar con alguna discapacidad, incluidas las ER, vienen trabajando en la inclusión educativa en centros ordinarios, atendiendo en ellos sus necesidades específicas y abogando por la normalización de su situación y por su integración social.

La Ley Orgánica de Educación (LOE) contempla elementos compensadores de las desigualdades que deriven de cualquier tipo de discapacidad, y existe además normativa autonómica que regula la respuesta a la diversidad del alumnado. Esta incluye la identificación de aquellos con necesidades específicas de apoyo educativo y su escolarización, así como la atención educativa durante periodos de hospitalización y convalecencia en domicilio.

La atención a la diversidad se rige por los principios de calidad, equidad e igualdad de oportunidades, normalización, integración e inclusión escolar, igualdad entre mujeres y hombres, compensación educativa, accesibilidad universal y cooperación de la comunidad educativa. Desde esta perspectiva se contempla la diversidad del alumnado como principio que rige toda la enseñanza, y no como una medida que corresponde a la necesidad de unos pocos, asumiendo la administración educativa de la Región de

Murcia el reto de una educación en igualdad de oportunidades que atienda a todo el alumnado según sus propias características y necesidades.

En este marco, los equipos docentes y los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) del centro deben valorar si un menor afectado por una ER debe ser considerado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales o, si presentara una discapacidad o trastorno grave de conducta, como alumno con necesidades educativas especiales. En la Región, además, se prestan servicios de atención temprana desde el ámbito educativo.

En relación a la escolarización del alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, se rige por los principios de normalización, inclusión y no discriminación, garantizando su acceso, la permanencia y la igualdad de oportunidades. De la misma manera, la evaluación y promoción de este alumnado se lleva a cabo siguiendo los procesos ordinarios de evaluación general, teniendo en cuenta los acuerdos recogidos en la Propuesta Curricular.

Lo cierto es que, pese a estos marcos normativos y las iniciativas emprendidas, sigue siendo necesario disponer de información sobre la enfermedad (diagnóstico, cuidado y tratamiento) y asesoramiento socio-sanitario para el abordaje de las necesidades concretas por parte del equipo docente responsable y el/los EOEP de referencia.

Además de prestar este asesoramiento, hay que tener en cuenta que parte del alumnado afectado por algunas ER puede precisar cuidados sanitarios especializados y continuados durante el horario escolar o bien, por su propio proceso, es previsible que se desencadenen situaciones que requieran una atención sanitaria urgente. Recientemente, la Consejería de Educación, Juventud y Deportes ha puesto en marcha el Programa experimental de Atención Sanitaria Especializada dirigido al alumnado que precise cuidados sanitarios continuados durante el horario escolar. Ampliar y mejorar la asistencia sanitaria en centros escolares y los mecanismos para la atención urgente de un alumno con una ER permitirá dar mayor cobertura a estas necesidades.

Otra de las características de los alumnos con ER es su frecuente alternancia de periodos de hospitalización y de estancias escolares que provoca en ellos una disrupción cotidiana de los procesos educativos. Esta circunstancia exige más que en otros casos una respuesta educativa coordinada del centro docente, del equipo

pedagógico que le atiende, de la familia y del profesorado hospitalario que desarrolla la actuación educativa en el aula hospitalaria, así como de los profesionales sanitarios.

Las actuaciones en estas circunstancias irán encaminadas al mantenimiento del proceso educativo normalizado para facilitar su posterior reincorporación, teniendo en cuenta, no sólo el apoyo de las actividades escolares realizadas en su centro docente, sino también actuaciones orientadas a su desarrollo personal y social, que le eviten el aislamiento que le pueda producir una situación de enfermedad y le posibiliten la comunicación con sus iguales. La pedagogía hospitalaria constituye un modo especial de entender la pedagogía, que tiene más que ver con la salud y con la vida que con la instrucción, entendida como transmisión de conocimientos formalizados.

La Región dispone de Equipos de Atención Educativa Hospitalarios y Domiciliarios (EAEHD). Las aulas hospitalarias establecen su propio Plan de Actuación Educativa Anual y su misión es atender el proceso educativo y de desarrollo de los alumnos que padecen (transitoria o permanentemente), alguna enfermedad. Actualmente, cuatro hospitales de la Región, el HCU Virgen de la Arrixaca y los hospitales generales universitarios Santa Lucía, Morales Meseguer y Reina Sofía (áreas I, II, VI, VII), cuentan con aulas hospitalarias, 6 profesores atendieron a 1.187 alumnos de infantil y primaria, 539 de secundaria y 94 de bachillerato y formación profesional (1.820 alumnos en el curso 2015-16). De este alumnado, 56 son de larga estancia (más de 30 días), 107 de media estancia (más de 15 días) y 1.963 de corta estancia (menos de 15 días).

Sin embargo, las estancias hospitalarias son cada vez más cortas y la convalecencia en el hogar cada vez más larga, y por ello se ha establecido el servicio de apoyo educativo domiciliario (SAED). El SAED atiende al alumnado de educación primaria, secundaria obligatoria, formación profesional básica y bachillerato que, por razón de enfermedad crónica, prolongada, o por lesiones traumáticas, y previa prescripción facultativa, deba permanecer convaleciente en su domicilio por un periodo superior a 30 días naturales. Existe también el criterio de convalecencia intermitente (al menos 6 días continuados durante un periodo mínimo de 6 meses) para aquellos alumnos/as que padezcan una enfermedad crónica y según las previsiones médicas.

Los principales objetivos del SAED son garantizar al alumnado enfermo una atención educativa individualizada y asegurar la continuidad del proceso de aprendizaje durante

el periodo de convalecencia domiciliaria. Para ello se debe asegurar la comunicación y la coordinación entre el centro docente, las familias y en su caso el EAEHD. En el curso 2015-2016, había 255 profesores que atendieron a 170 alumnos: 52 de primaria, 103 de secundaria, 12 de bachillerato y 3 de formación profesional.

SERVICIOS SOCIALES

Como se ha citado anteriormente, los afectados por una enfermedad rara presentan una gran diversidad de alteraciones y síntomas en función de su grado de afectación y evolución, que acarrean una importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida y, como consecuencia, pueden tener problemas de aislamiento social. Todo ello, puede conducir a que las personas afectadas no se beneficien de los recursos y servicios que necesitan e incluso presenten un mayor riesgo de exclusión social. El Sistema de Servicios Sociales debe garantizar un sólido sistema de información al alcance de todos los/as ciudadanos/as; que les oriente sobre su funcionamiento y organización; sobre el contenido de sus prestaciones y requisitos de acceso; sobre sus derechos y deberes; sobre el procedimiento administrativo de sus solicitudes; etc. La accesibilidad a los recursos sociales en condiciones de igualdad es fundamental para este colectivo, mediante una intervención profesional, social y de acompañamiento dentro de la organización territorial de los Centros de Servicios Sociales.

La Ley 39/2006 contempla la creación de un Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, con la colaboración y participación de todas las Administraciones Públicas y la garantía por parte de la Administración General del Estado de un contenido mínimo común del Sistema en las CCAA. Estas prestaciones y servicios se deben integrar en la red de servicios sociales de las CCAA, que está formada por centros públicos, centros de las Entidades Locales (EELL), Centros de Referencia Estatal (CRE) para la promoción de la autonomía personal y para la atención y cuidado de situaciones de dependencia, así como centros privados concertados debidamente acreditados.

En relación a las enfermedades raras, en concreto, en el año 2009 fue inaugurado el CRE de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), dependiente del IMSERSO, con dos cometidos: 1) Realizar actividades como Servicio de Referencia (en investigación, formación, en la generación y difusión de información y el asesoramiento técnico) y 2) Realizar actividades de Promoción de la Autonomía Personal y la Atención Especializada (Servicio de Atención Multidisciplinar, Servicio de Apoyo a Padres que puedan tener un bebé con una enfermedad rara-NACER, encuentros de afectados y familiares y actividades de respiro familiar).

La normativa autonómica vigente estructura el Sistema de Servicios Sociales en dos grandes áreas de servicios complementarios, la atención primaria y los servicios especializados.

La atención primaria de carácter público y local se presta en los Centros de Servicios Sociales. Se trata de un dispositivo potente de información, diagnóstico, orientación, apoyo, intervención y asesoramiento individual y comunitario que, además de ser la puerta de entrada habitual al sistema, es el eje vertebrador de toda la red de servicios. Estos centros están gestionados por las entidades locales subvencionadas por la Administración Autonómica, encontrándose sus servicios determinados normativamente. Pese a ello, los servicios prestados son en cierta medida variables, dependiendo de financiaciones no estables y heterogéneas de acuerdo al esfuerzo presupuestario de las entidades que los financian.

Los servicios especializados constituyen el nivel de intervención específico para la programación, implantación y gestión de actuaciones concretas derivadas de la situación de necesidad de la población a la que van dirigidas y que no estén encomendadas a los servicios sociales de atención primaria. Por sus singulares características o su situación de vulnerabilidad, el colectivo de personas con ER, es susceptible también de una atención diferenciada desde los servicios sociales especializados. Como parte de las actuaciones especializadas cabe señalar las acciones formativas, de atención temprana y estimulación, recuperación de habilidades y el acceso a prestaciones y a servicios de apoyo o de habilitación psicosocial.

La mayoría de las ER son enfermedades complejas y de curso crónico, de tal manera que las personas con una ER y sus familiares precisan apoyos para mejorar su autonomía y desenvolvimiento en los ámbitos personales, familiares, laborales, económicos, educativos y culturales, requiriéndose el despliegue de ambos niveles de intervención, primaria y especializada. En la medida en que estas enfermedades son potenciales generadoras de discapacidad, dependencia y/o situaciones de exclusión social, las actuaciones en el ámbito social no suponen tanto medidas de actuación excepcionales (salvo en el caso de que respondan a necesidades específicas de este colectivo) como una selección y adaptación de los servicios a sus necesidades.

El mantenimiento del máximo nivel de autonomía debe promoverse con actividades desde las primeras etapas de la vida (a ser posible desde el nacimiento e incidiendo

especialmente hasta los 6 años de edad). Tienen especial protagonismo en esta fase los servicios especializados de atención temprana, y la labor realizada por la comunidad educativa y las familias, por conformar el entorno social inicial.

La recuperación de habilidades y el acceso a servicios de apoyo o de habilitación psicosocial cobran mayor importancia en etapas más avanzadas de la vida. Así, los programas más desarrollados en los centros ocupacionales o de atención a personas con discapacidad (PcD), según las necesidades de su población, son: el de autonomía personal (hábitos básicos, motricidad, estimulación sensorial), de autonomía social, de comunicación alternativa o aumentativa y los programas ocupacionales, en los cuales, a través de talleres se pretende conseguir destrezas que favorezcan la integración laboral y/o mantener rutinas para el desarrollo de las actividades pre-laborales.

En la edad adulta un componente esencial para el mantenimiento de la autonomía en las personas con enfermedades raras es su incorporación al mercado laboral. En la legislación española se contemplan medidas generales para la promoción y apoyo a la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad, que incluyen servicios de formación y de rehabilitación profesional, servicios de mediación laboral, centros de empleo protegido, programas de transición empleo protegido-empleo ordinario y medidas de fomento del empleo ordinario (empleo en empresas, empleo público y empleo autónomo). La Estrategia Española de Empleo 2012- 2014 contempla políticas de fomento del empleo de las personas con discapacidad, siendo las administraciones públicas las que deben implementarlas en el ámbito de sus competencias.

Como se ha citado anteriormente, las pautas de valoración y calificación de las situaciones de discapacidad y de dependencia no evalúan enfermedades en sí, sino el grado y tipo de discapacidad o, en el caso de la dependencia, si la limitación para realizar actividades básicas de la vida diaria es grande o severa. Por esta razón cualquier ER puede ser valorada desde esta óptica, aunque se puede mejorar la identificación y valoración aspectos particulares de las ER relacionados con la discapacidad y la dependencia. Para ello se ha iniciado un proceso de revisión conjunto con FEDER, para la ampliación de conocimientos y la identificación de las necesidades de los afectados por ER, en especial las relacionadas con medidas de soporte de funciones vitales y de movilidad en la escala de valoración específica de la dependencia.

La normativa actual ya permite considerar una serie de apoyos para los menores de tres años contemplados en la Escala de Valoración Específica (apartado de medidas de

soporte para las funciones vitales). Para el caso de los mayores de tres años existe la posibilidad de valorar como ayuda especial la situación de aquellas personas que precisen estas medidas de soporte. Por tanto se recomienda hacer un estudio para incluir medidas de soporte para ER que no estén contempladas en la normativa.

Para las personas dependientes el primer objetivo debe ser el de mantenerlas en su entorno familiar y comunitario y en última instancia, si esto no fuera posible, ofrecer una atención residencial adaptada. Los servicios de atención domiciliaria y de soporte familiar, esenciales en estas situaciones, presentan cierta variabilidad geográfica, tanto en su cobertura como en su prestación.

Finalmente, y como en otros ámbitos, se pone de manifiesto cierto grado de desconocimiento relacionado con las enfermedades raras en varios aspectos. La ciudadanía, y en concreto este colectivo, en ocasiones no conoce la actuación de los servicios sociales, sus prestaciones y sus canales de acceso. Por este motivo, es preciso potenciar el acceso de los afectados por ER a los servicios sociales de atención primaria como puerta de entrada para los diferentes recursos del propio Sistema Público de servicios sociales. La Región de Murcia dispone de la Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad (ORIAD), como servicio de referencia para estas personas y los grupos y asociaciones implicados. Su fin es prestar una atención presencial y especializada sobre los recursos, servicios y normativas existentes en las diversas administraciones, procurando una información integral que facilite al ciudadano discapacitado la accesibilidad y el conocimiento de la información que le interesa. La disponibilidad de estos recursos y procedimientos también a través de la web única de enfermedades raras facilitará un acceso más rápido a los mismos, evitando desplazamientos, superando otro tipo de barreras y aportando información general, de manera preliminar.

Los servicios sociales también deben promover la sensibilización del conjunto de la ciudadanía hacia las personas que padecen una enfermedad rara. Esto implica, en primer lugar, hacer visible esta realidad humana, para lo cual el plan contempla una línea estratégica completa para mejorar la disponibilidad de la información relacionada con las enfermedades raras, y en segundo lugar trabajar en la eliminación de las barreras que impiden su participación en todos los ámbitos.

Las personas con discapacidad en general y las que padecen enfermedades raras en particular manifiestan la necesidad de su inclusión social, no a través de la realización

de actividades segregadas, sino que apuestan, entre otras cosas, porque la persona con discapacidad no vea dificultada la realización de las mismas por un entorno o espacio no accesible. Para ello es necesario impulsar un extenso conjunto de medidas de accesibilidad en espacios públicos urbanizados, infraestructuras y edificación, transportes, bienes y servicios a disposición del público y relaciones con las Administraciones públicas. A modo de experiencia, el ayuntamiento de Murcia está diseñando un Plan Municipal de Accesibilidad, y está integrado en varios Proyectos Europeos relacionados: SMART CITY y Estrategia de Ciudad Murcia 2020, en la que hay representantes del colectivo de personas con discapacidad.

Además de las barreras estrictamente físicas, la atención a las diversas necesidades que tienen las personas con discapacidad requiere de un complejo sistema de equiparación de oportunidades integrado, sobre todo, por medidas de “acción positiva” (tratos más favorables y apoyos complementarios) y, en menor grado, por medidas contra las discriminaciones, que dificultan la participación en igualdad de condiciones. Estructurar un diálogo abierto y permanente con las asociaciones de personas con ER, facilita el análisis de esta situación. Así, el impulso de las Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en el ámbito municipal, incluyendo asociaciones de personas con ER, es una buena herramienta para la participación y puesta en marcha de estrategias de trabajo conjunto entre las Administraciones y la iniciativa social.

La Ley de Servicios Sociales promueve además, la participación directa de la sociedad civil en los propios servicios sociales, sin olvidar la responsabilidad pública de garantizar prestaciones y derechos a los ciudadanos. El fomento de programas de voluntariado al servicio de este colectivo, así como la inclusión de personas afectadas por ER en dichas actividades es de especial importancia.

Una mayor sensibilización de la ciudadanía y de los profesionales de la administración en relación a las enfermedades raras redundará en la normalización de su situación y será una buena medida preventiva frente a la discriminación y la exclusión social. Esto no exime de la necesidad de abordar las situaciones de exclusión social ya existentes. Si además de discapacidad existe violencia de género, infravivienda, aislamiento social, problemática de salud mental..., el efecto puede ser multiplicador. Por ello es importante una sincronización de todas las actuaciones a nivel autonómico, municipal, y con las Entidades, sin olvidar que requiere transversalidad y distribución de las responsabilidades en el funcionamiento de estos servicios.

COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA

En España la atención socio-sanitaria está definida por la normativa vigente como aquella que “comprende el conjunto de cuidados destinados a aquellos enfermos, generalmente crónicos, que por sus especiales características pueden beneficiarse de la actuación simultánea y sinérgica de los servicios sanitarios y sociales para aumentar su autonomía, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social”, señalando que “la continuidad del servicio será garantizada por los servicios sanitarios y sociales a través de la adecuada coordinación entre las administraciones públicas correspondientes”. Por otro lado, el reconocimiento del derecho a la promoción de la autonomía y la atención a las personas en situaciones de dependencia como universal en nuestra legislación ha marcado un antes y un después en lo relativo a la cobertura de las necesidades de los ciudadanos.

La mayoría de las personas que padecen una enfermedad rara presentan características de cronicidad y complejidad, y por tanto necesitan un abordaje multidisciplinar que requiere desplegar una gama de recursos complementarios del ámbito sanitario, social, educativo y laboral que funcionen de manera coordinada y que den lugar a un continuum en la atención. La coordinación socio-sanitaria tratará de establecer una serie de políticas, estrategias e instrumentos de colaboración para satisfacer las necesidades que se puedan plantear a lo largo del proceso de estas personas y su familia, evitando desajustes materiales (solapamientos y vacíos o déficit de cobertura) y temporales (desfases o tiempos de espera entre los diferentes servicios), convirtiéndose así en el eje de la atención. Este nuevo enfoque requiere aprender y reconocer las motivaciones y necesidades de los usuarios (de carácter físico-biológico, psicológico-cognitivo, afectivo-emocional y económico-social).

Se hace evidente la necesidad de articular el llamado “espacio socio-sanitario” como un sistema de asistencia coordinado, complementario y flexible, que actúe como eje vertebrador básico del conjunto necesario de prestaciones sanitarias, sociales, educativas, laborales y de cuidados no profesionales, a efectos de garantizar la continuidad y coherencia de las atenciones requeridas por estas personas.

La normativa autonómica vigente en el ámbito de la coordinación socio-sanitaria recoge todos estos aspectos y crea la Comisión de Coordinación Socio-sanitaria como órgano de planificación y coordinación, cuya composición contempla a los titulares de los departamentos competentes en materia de salud y de política social. Asimismo incluye la figura del Coordinador/a Socio-sanitario con el fin de coordinar las acciones, competencia de sanidad. La comisión ha constituido grupos técnicos en diferentes ámbitos, entre otros, en salud mental, personas mayores de 65 años y atención a las personas que padecen una enfermedad rara.

La Comisión Técnica de Salud Mental ha elaborado el Protocolo de Coordinación para la Atención con Trastorno Mental Grave y/o Drogodependencia (TMG_D orientado al establecimiento de planes de actuación individualizados. Emplea como unidad territorial de coordinación el área de salud y sus zonas básicas de salud, y contempla la participación de profesionales de servicios sociales y de otras entidades, además de las ONG o asociaciones que trabajan en el ámbito de la enfermedad mental, estableciendo acuerdos inter-institucionales que faciliten la atención y asistencia, así como las herramientas necesarias para coordinar las acciones de los profesionales de diferentes sectores (social, sanitario, policial, tercer sector, policial, judicial, etc.). Se han realizado cuatro encuentros socio-sanitarios en las Áreas de Salud II, III, IV, V y IX y se pretende implantar este protocolo en todas las áreas de salud.

También se ha realizado un proyecto piloto en el Área de Salud IX centrado en personas mayores de 65 años, con el objetivo de abordar de forma coordinada y continuada las situaciones y/o dificultades de las personas y familias que se enfrentan a pérdidas severas de su salud y/o autonomía funcional física o psíquica y, garantizar la equidad en la accesibilidad a los recursos sanitarios y sociales. En dicho proyecto se identificaron los recursos asistenciales, sociales y sanitarios ya existentes bajo un criterio de mejora de la eficiencia en la atención. Para la implantación y desarrollo de las actuaciones se definió el perfil del paciente socio-sanitario y se diseñó un circuito de derivación. Se conformó un equipo interdisciplinar (medicina de familia, enfermería y trabajo social) de valoración y seguimiento que, en caso necesario derivaba a la persona al recurso adecuado a sus necesidades. Para el intercambio de información entre instituciones se diseñaron circuitos y modelos de solicitud e informes de evaluación socio-sanitaria, que estaban disponibles desde los aplicativos informáticos correspondientes.

Entre las conclusiones de dicho pilotaje destaca la necesidad de generar un marco sólido y perdurable que permita protocolizar y normalizar el trabajo inter-institucional (con herramientas de comunicación adecuadas, tiempo y espacios para el encuentro entre profesionales,…). Se detectaron también problemas normativos y tecnológicos derivados del acceso a información personal registrada en los sistemas sanitarios, de servicios sociales u otras entidades por parte de profesionales. El proyecto representa una forma de optimización de recursos sanitarios y sociales y una forma eficiente de rentabilizar recursos que ya existen. Es importante enfatizar el aspecto biopsicosocial respecto al exclusivamente sanitario.

Paralelamente, desde la Consejería de Salud se está colaborando con el proyecto europeo INNOVCARE de integración de cuidados y coordinación sociosanitaria para su posterior aplicación y a través de CREER, y se ha incorporado también en el área IX un modelo de gestión de casos centrado en la cronicidad, cuyo objetivo es mejorar el bienestar y calidad de vida de las personas con una situación socio-sanitaria de alta complejidad. Para ello se cuenta con dos profesionales de enfermería en atención primaria, que realizan una captación de pacientes, bajo una serie de criterios (como la necesidad de cuidados complejos y/o la falta de apoyo social y familiar) promueven una intervención proactiva mediante la coordinación y activación de los profesionales y de los recursos disponibles en la comunidad.

En el municipio de Cartagena, se desarrolló el proyecto europeo INCA (Introducción Inclusiva al Cuidado Integral), que utilizaba un modelo de integración socio-sanitaria en pacientes crónicos mayores de 65 años con diabetes y/o HTA. Para ello se empleó una plataforma informática que puso en contacto a todos los actores implicados en el cuidado del paciente -sanitarios y trabajadores sociales del centro de salud y hospital, trabajadores sociales del ayuntamiento, afectados y cuidadores- estableciendo tareas en función de unas reglas acordadas entre todas las partes, basadas en las líneas de continuidad asistencial y los flujos de trabajo de los servicios sociales municipales. Esta herramienta tenía un uso común inter-institucional e incluía también al paciente y su cuidador. Los afectados permitían compartir la información necesaria para su cuidado con los distintos agentes implicados mediante la firma de un consentimiento informado. INCA fue la primera experiencia con una herramienta de comunicación inclusiva realmente centrada en el paciente, que le hacía partícipe y protagonista, un planteamiento válido y recomendable para la atención integral de las ER. No obstante,

para establecer una herramienta de comunicación inter-institucional se evidenció de nuevo la necesidad de una decisión política firme y constante que asegure en cada momento la colaboración de las distintas instituciones implicadas.

Por otro lado, desde el ámbito educativo, social y sanitario, se está trabajando estrechamente en el ámbito de la atención temprana. Se han puesto en marcha dos protocolos para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias (en la detección y diagnóstico del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad-TDAH y en la detección e intervención temprana en los Trastornos de Espectro Autista-TEA), que son de referencia en la Región, en estas y otras patologías del niño, que requieran un trabajo multidisciplinar e inter-institucional. En estos protocolos, sea cual sea el ámbito en el que se sospeche una de estas dos enfermedades (familia, centro educativo, servicios sociales o el propio pediatra), se han identificado las diferentes fases del proceso diagnóstico y los profesionales implicados, con funciones claramente delimitadas (valoración-diagnóstico-intervención), con una retroalimentación continua entre las partes (educación-sanitario-servicios sociales).

Tras una primera sospecha, se informa a los familiares y se solicita su autorización para iniciar un proceso de trabajo multidisciplinar en el que se consiga una confirmación diagnóstica y la detección de las necesidades concretas del escolar.

Los profesionales de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógicos (EOEP), tanto de sector como los específicos de atención temprana, intervienen en todas las escuelas de educación infantil (de manera sistemática en los centros públicos o a demanda en los privados). Si por parte del centro se detecta alguna alteración, se puede realizar una demanda de valoración por parte de los EOEP, derivar para un adecuado diagnóstico médico y simultáneamente indicar el inicio de una intervención específica en función de las necesidades iniciales detectadas. Asimismo, si tras la evaluación psicopedagógica se considera, que el menor presenta Necesidades Educativas Especiales (N.E.E.) se realiza un informe psicopedagógico y un dictamen de escolarización, en el que se indicará la modalidad de escolarización que el menor precisa (centro ordinario con apoyos específicos, centro de Educación Especial, aula abierta,….) y qué recursos específicos necesita para una adecuada respuesta educativa (maestro de pedagogía terapéutica-P.T.-, maestro de audición y lenguaje-AL- auxiliar técnico educativo-A.T.E,- fisioterapeuta,…).

Por lo tanto, ante la sospecha de una alteración del desarrollo normal de un menor se identifican a los EOEP de sector y los de atención temprana, así como el Servicio de Atención a la Diversidad como elementos clave para la coordinación con el sanitario y los servicios sociales. Estos precisan de informes sanitarios y del ámbito de los servicios sociales para orientar sus actuaciones y a su vez pueden ser los primeros que detecten un problema en el desarrollo que podría hacer sospechar en última instancia una ER subyacente. En este sentido se deben desarrollar nuevas formas de comunicación para evitar que sea la familia la que traslade a unas y otras instituciones esta información y en segundo lugar acordar las necesidades de información de los agentes implicados.

Desde el ámbito de la asistencia sanitaria, una sospecha de ER puede canalizarse por diferentes vías, pudiendo variar según la edad de la persona. Así, en la edad pediátrica, los profesionales de pediatría de los centros de atención primaria atienden y/o detectan la mayoría de sospechas de ER en los niños. En la etapa prenatal o neonatal, los profesionales de neonatología pueden atender y derivar sospechas de una ER, activando en caso necesario sus propios procesos de confirmación y también de atención temprana del menor. En la adolescencia y edad adulta, los equipos de atención primaria son el principal recurso de sospecha y detección de una ER, y el principal movilizador de otros dispositivos asistenciales sanitarios que puedan ser requeridos (especialistas de área, salud mental, cuidados paliativos,…).

Cuando desde el sistema sanitario se detectan necesidades sociales en un afectado por una ER, los trabajadores sociales del área de salud de residencia de la persona afectada -ubicados en el hospital- deben coordinar a los interlocutores locales implicados en cada situación, tanto trabajo social del centro de salud como los servicios sociales de atención primaria (Unidades de Trabajo Social-UTS municipales). Sin embargo es necesario mejorar el proceso de coordinación entre los profesionales sociales y sanitarios ubicados en hospitales con las UTS, para el establecimiento de planes terapéuticos y de cuidados mejor adaptados a la situación de cada persona, con un seguimiento unificado y visible para todos los profesionales implicados.

Desde este ámbito es importante desarrollar procedimientos que permitan situar a la persona afectada en el centro de atención, así como establecer circuitos que coordinen los servicios y recursos disponibles para cada persona con ER y su familia.

Desde atención primaria social se detectan dificultades para identificar las necesidades de estas personas y sus familias, dado el desconocimiento existente en relación con estas patologías. Asimismo la ausencia de un mapa de recursos unificado de la zona (salud mental, servicios sociales, ONG), el desconocimiento de los programas y recursos de la red de atención a estas personas entre los distintos profesionales y ámbitos desde los que se les atiende (servicios sociales y salud), así como la ausencia de canales estables de coordinación con los recursos del sistema de salud y otros sistemas de protección.

Los profesionales de los servicios sociales de atención especializada precisan un mayor conocimiento de las particularidades de las diferentes enfermedades raras a través de acciones formativas, con lo que podrán detectar mejor las necesidades de las personas afectadas y sus familias. En particular, para mejorar la valoración de la dependencia y la discapacidad es necesaria la formación de los técnicos valoradores y además es preciso integrar en los informes tanto los diagnósticos clínicos y sus respectivos tratamientos, como información sobre las consecuencias que estas enfermedades pueden tener en el desempeño de las actividades básicas de su vida diaria, y las medidas de soporte, cuidados sanitarios, rehabilitación, etc., que sean precisos.

Por su parte la valoración y calificación de las situaciones de discapacidad y dependencia, requieren de unificación permanente de criterios especialmente en niños con ER, lo que hace necesaria la coordinación de los equipos de valoración de la discapacidad y dependencia con los profesionales médicos de atención primaria y especializada, a través del preceptivo informe de salud de la persona a valorar y el acceso a webs como el portal Orphanet.

Cabe destacar el importante papel que juega el movimiento asociativo sin duda un elemento clave en el enfoque socio-sanitario que debe seguir potenciándose, ya que son las personas que padecen una enfermedad rara y sus familias, los verdaderos conocedores de su proceso y de la compleja problemática socio-sanitaria que conlleva. Por otro lado, es necesario que conozcan los circuitos de atención y profesionales que intervienen o deberían intervenir en la coordinación socio-sanitaria para que puedan sugerir propuestas y mejoras, puesto que, generalmente, es cometido del propio afectado o la familia demandar la atención de los servicios de las diferentes administraciones. Esto hace que la atención recibida dependa en ocasiones factores

como las habilidades personales para la búsqueda de información y el traslado de la misma a los profesionales de las diferentes administraciones o para demandar servicios y prestaciones.

De las diferentes iniciativas y experiencias se extrae la necesidad de disponer en la Región de un modelo o marco general común consensuado entre las administraciones. Por lo tanto, es necesario mejorar la coordinación entre los sistemas, dar respuestas globales y soluciones integradas de más calidad, tanto a las personas afectadas como a sus familias, situándolos en el centro de una red asistencial de soporte, con diferentes niveles de colaboración entre las distintas administraciones y sectores implicados. Las administraciones públicas deben asumir un papel más activo tanto en la coordinación de los recursos disponibles como en la mejora de la comunicación entre los profesionales implicados de los servicios sanitarios, socio-sanitarios, sociales, educativos y de reinserción laboral, constituyendo una red de soporte que incluya asimismo a las asociaciones y organizaciones de afectados y familias.

FORMACIÓN

Las personas con enfermedades raras y sus familias necesitan entender su enfermedad y por qué están enfermos. Además, precisan que los tratamientos sean apropiados, eficientes y seguros, así como información, asesoramiento y apoyo para tomar decisiones relacionadas con su propio plan terapéutico y de cuidados. Además, una escasa formación en estas enfermedades implica un aumento de errores y de retrasos diagnósticos. La mejora en el conocimiento de las ER y en los recursos de soporte de los profesionales socio-sanitarios, sin duda, repercute en la calidad de la atención a las personas afectadas.

Un elemento esencial en la atención prestada a las personas con una ER y sus familiares es la multidisciplinaridad de los agentes que intervienen, y que proceden de diferentes ámbitos (educación, servicios sociales, sanidad,…). Esta peculiaridad ha de ser contemplada en el abordaje formativo relacionado con ER reflejando la variedad y complejidad de estas enfermedades.

En 1999 la Unión europea lanzó su primer Programa de Acción en Enfermedades Raras con el objetivo de mejorar la calidad de los cuidados ofrecidos a estas personas. En dichos programas se incluyen numerosos proyectos de coordinación de centros de investigación de ER que tienen como objetivo favorecer la comunicación y coordinación entre los profesionales, ofreciendo una oportunidad de formación para los mismos, mediante seminarios, talleres y cursos entre médicos y otros profesionales socio-sanitarios y afectados-familiares. Los estatutos de UNIAMO (Federación Italiana de Enfermedades Raras) incluyen el principio de formación en sus directrices, por el cual las asociaciones han de participar junto con las sociedades científicas en la elaboración de programas de educación sanitaria y colaborar para la formación del personal médico y paramédico con el fin de mejorar la asistencia médica y la atención de enfermería de las personas con ER.

Por otro lado, la estrategia nacional sobre ER señala que el abordaje de las mismas requiere de una serie de conocimientos y habilidades de todo tipo por parte de los profesionales. Más allá de la formación de grado y especializada realizada a través de

la residencia, es imprescindible desarrollar una formación continuada de aquellos profesionales que intervienen durante el proceso de la enfermedad de las personas afectadas por ER.

Es necesario resaltar la importancia del abordaje de las ER en el proceso formativo, tanto de atención primaria como en atención especializada, siendo quizás en atención primaria el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis, ya que constituye la principal vía de acceso al sistema sanitario de estos pacientes. La formación debe dirigirse a profesionales de diferentes perfiles que llegan a formar parte de los equipos multidisciplinares (fundamentalmente enfermería, medicina de familia y pediatría) que atienden tanto a la población adulta como a la población infantil y juvenil.

Recientemente varias sociedades científicas como SEMFyC, SEMERGEN se están implicando en formar a los profesionales en la atención a las enfermedades raras. Destacan la inclusión de doctorados en la formación postgrado universitaria y en los cursos de “Formación de Formadores”, así como apertura de debates en las jornadas y congresos nacionales correspondientes. Por otro lado, algunas publicaciones sugieren que los médicos de atención primaria tienen un nivel de conocimientos en ER mejorable. A su vez, demuestran un elevado interés en el aprendizaje de la prevención primaria, el papel de la familia, y educación para la salud en las ER, que satisfacen con la búsqueda telemática de información. Aunque reclaman acciones específicas de formación continuada preferiblemente multidisciplinares y en forma de taller.

A nivel autonómico, el Plan de Salud de la Región de Murcia 2010-2015 establece el propósito de aumentar el conocimiento de signos y síntomas de alarma de las ER en los profesionales sanitarios, entre otros objetivos. Ello conlleva desarrollar un programa formativo de ER dirigido a profesionales sanitarios de los diferentes niveles asistenciales, haciendo especial hincapié en la primaria.

En los últimos cinco años se han organizado en el sistema sanitario de la Región de Murcia, al menos, 23 actividades formativas relacionadas con las enfermedades raras. Han asistido a las mismas 1.909 profesionales. Los temas más destacados por su frecuencia han sido aquellos que están relacionados con la genética clínica y se han organizado acciones dirigidas a atención primaria, a enfermería, a pediatría, al ámbito hospitalario y a médicos internos residentes en formación.

Por otro lado, la Región de Murcia, y en especial el movimiento asociativo, destaca por su intensa labor de concienciación y de formación e información a afectados, familiares y a la población general realizándose diversas actividades divulgativas (congresos y jornadas) y de educación para la salud (talleres y cursos) con un alcance importante.

Otras comunidades autónomas incluyen en sus planes la formación de los profesionales en ER. Cabe destacar a Andalucía por su apuesta a desarrollar una estrategia formativa conjunta con el Plan de Genética en ER que incluye al desarrollo profesional continuo desde el inicio del grado hasta las estancias formativas en centros de referencia de ER.

INVESTIGACIÓN

Dado el escaso número de pacientes de cada una de estas enfermedades, existe poco interés en la investigación clínica y, sobre todo terapéutica, por no resultar rentable para las empresas, por tanto, es necesario establecer las condiciones que favorezcan la puesta en marcha de proyectos de investigación en este ámbito.

Hay razones de diversa índole por las que tiene sentido investigar en ER. Éstas incluyen razones sociales, también razones éticas, dado que la investigación abre nuevas oportunidades y, obviamente, existe un interés científico en conocer los mecanismos de producción de la enfermedad, la fisiopatología del proceso, la definición de nuevas dianas moleculares y el desarrollo de fármacos dirigidos hacia estas dianas.

A nivel europeo, el 5º Programa Marco intentó promover la cooperación, la colaboración y el aumento de conocimientos en el campo de las ER. Posteriormente, el 6º Programa Marco (6PM) continuó potenciando el desarrollo de conocimientos técnicos y científicos, lo que se tradujo en dos prioridades temáticas: traducir los datos del genoma en aplicaciones prácticas para la mejora de la salud humana y respaldar la formulación y puesta en práctica de políticas comunitarias.

El proyecto ERA-Net (European Research Action Networks), dedicado a enfermedades raras y financiado por la Comisión Europea dentro del 6PM, fomentó las actividades conjuntas y transnacionales. Dentro del mismo, E-Rare (European Research Programmes on Rare Diseases) es una Red constituida por nueve Estados Miembros incluyendo instituciones públicas, Ministerios y organizaciones gestoras de investigación, responsables del desarrollo y gestión de programas de investigación nacionales o regionales en ER. Su objetivo es sentar las bases para la cooperación continua y duradera entre socios de los Estados Miembros de forma que se logre superar la fragmentación de la investigación sobre ER y se potencie el carácter multidisciplinar de la misma.

En el 7º Programa Marco (7PM), mediante la continuidad del E-Rare1 con el E-Rare- 2, se ha promovido así la cooperación transnacional haciendo hincapié en la investigación

traslacional, el desarrollo y validación de nuevas terapias, el fomento de la salud y la prevención primaria, así como en la adopción de políticas nacionales y elaboración de planes integrales de atención a las personas afectadas. En concreto, la investigación se centra en la evolución natural y fisiopatología de las enfermedades y en el desarrollo de estrategias de prevención, medios diagnósticos y terapéuticos.

Los grupos de investigación españoles participan en proyectos financiados por el 7PM, desde la DG RESEARCH (Directorate General for Research and Innovation), mediante los programas COOPERATION, CAPACITIES y las acciones COST, entre las que destaca la convocatoria ya mencionada; Era-NET (E-Rare-1 y E-Rare- 2). Así como en proyectos financiados desde la DG SANCO (Directorate- General for Health and Consumers); EUCERD Joint Action, E-IMD, EPIRARE, EURO-WABB, ORPHANET Joint Action, EUROCAT, BURQOL-RD, RDPortal2, ENERCA 3, CARE-NMD o E-HOD, entre otros.

Es necesario destacar la puesta en marcha del “International Rare Diseases Research Consortium” (IRDiRC), iniciativa promovida por el Consejo de Europa y por Estados Unidos para conseguir de aquí a 2020, 200 nuevas estrategias terapéuticas, innovaciones diagnósticas y una base de datos global en base a los registros estatales. El Instituto de Salud Carlos III es miembro fundador del Consorcio.

El IRDiRC insta a los miembros fundadores, a través de sus agencias de financiación a constituir una cartera de proyectos alineados con las metas estratégicas. Con este fin, el ISCIII lanzó en 2011 una convocatoria competitiva a nivel nacional para financiar proyectos conjuntos de investigación sobre ER siguiendo las metas estratégicas del IRDiRC. El resultado de esta convocatoria ha sido la financiación de 3 proyectos colaborativos a nivel nacional: TREAT-CMT sobre la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth con una orientación multidisciplinar (coordinado por el CIBERER), DRUGS4RARE de orientación terapéutica (coordinado por el Parc Cientific de Barcelona) y SPAIN-RDR relacionado con el Registro de Enfermedades Raras (coordinado por el IIER).

El 8º Programa Marco de Investigación e Innovación de la Unión Europea, que en esta edición se denomina Horizonte 2020 (H2020) para el período 2014-2020 es el actual escenario de referencia para la coordinación e impulso de la investigación en Europa.

Propone tres prioridades que se refuerzan mutuamente: crecimiento inteligente (economía basada en el conocimiento y la innovación), crecimiento sostenible (mediante la utilización más eficiente de los recursos) y crecimiento integrador (una economía con alto nivel de empleo que redunde en la cohesión económica, social y territorial). Integra por primera vez todas las fases desde la generación del conocimiento hasta las actividades más próximas al mercado: investigación básica, desarrollo de tecnologías, proyectos de demostración, líneas piloto de fabricación, innovación social, transferencia de tecnología, pruebas de concepto, normalización, apoyo a las compras públicas pre-comerciales, capital riesgo y sistema de garantías.

En nuestro país, la primera iniciativa para fomentar la investigación en ER la encontramos en el Real Decreto 375/2001, por el que se aprobó el Estatuto del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo artículo 21 determinaba que la ejecución de las actividades de carácter investigador, científico, técnico y docente encomendadas al Instituto de Salud Carlos III se realizarían a través de centros o institutos cuyo nivel orgánico sea inferior al de Subdirección General. La Orden de 27 de diciembre de 2001 creó entonces diversos centros en el Instituto de Salud Carlos III, entre ellos el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

En 2003 se procedió a la creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en el seno del ISCIII, fijándose como objetivo del mismo el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

Otro gran impulso dado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad a las enfermedades raras fue la creación de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS), en las que intervenían grupos investigadores y centros de todo el SNS. Para las ER en concreto se crearon doce Redes específicas en respuesta a las prioridades fijadas en el Plan Nacional de Investigación Científica, Desarrollo e Innovación Tecnológica 2000-2003 en el ámbito sanitario.

En noviembre de 2006, se constituyó en España el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III con el fin de coordinar y potenciar la investigación sobre las ER en España. Sus orígenes se encuentran en las Redes de

Investigación de centros y grupos del ISCIII cuya temática se relacionaba con enfermedades raras. El CIBERER es un centro orientado a la investigación cooperativa, con especial énfasis en la transferencia de la investigación desde el laboratorio a la cabecera del paciente. Esta red actúa como un consorcio público de 29 instituciones, contando con más de 700 profesionales que integran 60 grupos de investigación, estando financiada principalmente por el Instituto de Salud Carlos III. Sus objetivos son: 1) mejorar los recursos disponibles para la investigación de ER y medicamentos huérfanos; 2) promover la integración entre la investigación biomédica básica y clínica; 3) desarrollar proyectos de cooperación en investigación que permitan la exploración de nuevas hipótesis científicas y desarrollos tecnológicos; 4) demostrar el valor de la investigación en enfermedades raras, y 5) establecer iniciativas de colaboración con la industria farmacéutica y biotecnológica. Participan en el CIBERER dos grupos de investigación de la Región de Murcia: el Centro Regional de Hemodonación (del Hospital General Universitario Morales Meseguer) y un grupo clínico vinculado (Sección de Genética Médica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca).

Actualmente es el Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, el que representa el instrumento destinado a desarrollar y financiar las actuaciones de la Administración General del Estado en materia de I+D+i, para permitir la consecución de los objetivos y prioridades incluidos en la Estrategia Española de Ciencia, Tecnología e Innovación 2013-2020.

El Plan Estatal determina entre sus actuaciones programáticas la Acción Estratégica en Salud 2013-2016 (AES) que tiene como principio fomentar la salud y el bienestar de los ciudadanos y ciudadanas, y se estructura como un espacio de interacción, con actuaciones instrumentales sinérgicas y complementarias, que contribuyan a que el SNS se consolide como un referente mundial en cuanto a sus capacidades científicas, tecnológicas y de innovación. En las convocatorias correspondientes de concesión de ayudas de la AES, en el marco del Plan Nacional de I+D+I 2008-2011, así como en el marco del Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación 2013-2016, las ER se han contemplado de una manera explícita como una de las líneas prioritarias.

Por otra parte, según la base de datos de ORPHANET, el número de proyectos con participación española sobre ER que han estado o están activos desde 2009 es de 268. Las entidades financiadoras fueron tanto centros públicos nacionales y europeos, como

fundaciones privadas, asociaciones de afectados y empresas farmacéuticas, si bien es cierto que destaca la financiación por parte de entidades públicas (antiguo Ministerio de Ciencia e Innovación-MICINN y actual Ministerio de Economía y Competitividad-MINECO y Comisión Europea).

Asimismo la base de datos de Orphanet permite obtener otro dato relevante en cuanto al valor traslacional de la investigación en ER: el número de ensayos clínicos en ER con participación española desde 2009, en curso o ya concluidos, es de 602, en los cuales se estudian 233 enfermedades raras diferentes.

En el ámbito de la Comunidad Autónoma, las Estrategias Regionales de Investigación e Innovación para la Especialización Inteligente son agendas integradas de transformación económica de un territorio, que persiguen concentrar las políticas y las inversiones en investigación e innovación en prioridades, desde la perspectiva del desarrollo económico basado en el conocimiento.

La Estrategia de Investigación e Innovación para la Especialización Inteligente de la Región de Murcia (RIS3Mur), aprobada por Consejo de Gobierno de la Comunidad Autónoma el 7 de marzo de 2014, se constituye como una valiosa oportunidad ya que promueve una evolución hacia una nueva estructura de crecimiento basada en la investigación y la innovación, desde sectores productivos clave y a través del fomento de otros ámbitos de futuro en los que la Región pueda tener suficiente potencial. RIS3Mur pretende concentrar de un modo eficiente los recursos disponibles para la generación y explotación del conocimiento regional, al servicio de prioridades, previamente definidas, vinculadas a las fortalezas y ventajas competitivas de la Región. La investigación y la innovación, adquieren pues una importancia capital para incrementar la capacidad generadora de riqueza.

A pesar de las dificultades planteadas en el ámbito de la investigación en ER, actualmente, son varias las instituciones y organismos públicos vinculados a la Consejería de Salud que realizan actividades relacionadas con la investigación en el ámbito bio-sanitario de las enfermedades raras.

La Consejería de Salud ejerce las competencias de ejecución en materia de productos farmacéuticos y de gestión de la asistencia sanitaria que la Comunidad Autónoma de la

Región de Murcia tenga legalmente atribuidas. Concretamente, la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano ostenta las competencias de promoción y supervisión de las actividades relacionadas con la investigación sanitaria así como la coordinación y supervisión de las entidades, organismos públicos e institutos de investigación del ámbito biomédico o sanitario vinculados a la Consejería de Salud (la Fundación para la Formación y la Investigación de la Región de Murcia o FFIS y el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y la Universidad de Murcia o IMIB-Arrixaca).

La FFIS es una fundación sin ánimo de lucro perteneciente al Sector Público. Tiene como objeto esencial, la gestión del conocimiento, investigación y gestión de proyectos de innovación en el ámbito bio-sanitario.

El IMIB-Arrixaca se constituyó en 2011, fruto de un convenio entre la Consejería de Sanidad, el SMS, la FFIS y la Universidad de Murcia. Se crea con el fin de aumentar la investigación y generación de aplicaciones para responder a distintos retos médicos y por tanto mejorar la salud de la población. Los principales centros de IMIB-Arrixaca se ubican en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y en el Campus de Ciencias de la Salud de la Universidad de Murcia, ambos en el municipio de Murcia (El Palmar). Asimismo, integra grupos estratégicos en el Centro de Hemo-donación, la Consejería de Salud de la Región de Murcia, el Hospital Santa Lucía y el Campus Universitario de Espinardo. Cuenta con una serie de plataformas de apoyo transversal que facilitan las labores de investigación, como son el Animalario Libre de Patógenos, el Bio-banco, la Plataforma de Ensayos Clínicos, Genómica, Informática Biomédica, Patología, Proteómica o Sala Blanca.

En la actualidad, se está elaborando la Estrategia Regional de Investigación e Innovación Bio-sanitaria (ERIIB), en las que las enfermedades raras serán una de las líneas estratégicas prioritarias. Adicionalmente repercutirá positivamente en el campo de las enfermedades raras el abordaje en estas estrategias de la adecuada dotación y estabilización de los recursos humanos, materiales y las infraestructuras que se encuentran disponibles para la investigación bio-sanitaria en la región (órganos de coordinación, grupos de investigación, plataformas tecnológicas y de contacto entre el mundo académico, científico y la ciudadanía, etc).

En este plan, para cada una de las líneas estratégicas se han identificado líneas de investigación específica, que a su vez están en consonancia con los marcos de referencia en materia de investigación previamente citados.

Así, relacionado con el desarrollo de sistemas de información, la disponibilidad de registros poblacionales que acumulen un mayor número de casos puede facilitar el planteamiento de hipótesis de trabajo y de esa manera obtener resultados que nos ayuden a mejorar tanto los diagnósticos como los tratamientos en personas con ER. En este sentido, el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIER-RM) se configura como una base de datos o registro de base poblacional de personas afectadas por enfermedades raras, residentes en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, a partir de la integración de datos clínicos, epidemiológicos, socio-sanitarios y administrativos, y uno de cuyos objetivos es valorar la mejora de la calidad de vida de los afectados como indicador del impacto en la salud del conjunto de mejoras clínicas terapéuticas o de índole más general (servicios sociales, prestaciones en centros educativos, atención temprana, etc.).

En el ámbito de las enfermedades raras el diagnóstico precoz es fundamental ya que pueden ser enfermedades tratables, en las que un tratamiento rápido y adecuado puede ayudar a evitar su progresión y mejorar, por tanto, la calidad de vida del paciente. Además, una detección precoz de la enfermedad, si es de base genética, permite el asesoramiento genético y la posibilidad de reducir el riesgo de transmisión en la familia.

El manejo y el asesoramiento genético de pacientes afectados de ER requieren de un diagnóstico certero. Este diagnóstico de precisión, la gran mayoría de las veces se basa en un estudio molecular, ya sea del gen específico asociado a la enfermedad en cuestión, o de grupos de genes que puedan ser responsables de un determinado fenotipo. Un importante porcentaje de estas enfermedades se relacionan con múltiples genes y con múltiples mutaciones responsables de la patología, y también con otras variantes genéticas que regulan su expresión, lo que justifica la gran complejidad, desde el punto de vista tecnológico, asociada al estudio de las alteraciones moleculares responsables de las diferentes patologías.

Los avances tecnológicos en biología molecular permiten que día a día aumente la disponibilidad de estudios moleculares tendentes a lograr diagnósticos de precisión en

las diferentes patologías humanas, este diagnóstico de precisión es además la base de la medicina personalizada y esto es de especial importancia en las enfermedades raras.

En el ámbito de los tratamientos clínico-farmacológicos, la potenciación de la realización de ensayos clínico con medicamentos relacionados con las ER en la región es un factor fundamental para disponer de terapias seguras, eficaces y de calidad. Para ello, y tras la nueva regulación de ensayos clínicos, debemos establecer los medios y mecanismos precisos para hacer de nuestra Comunidad una región competitiva y que sea capaz de atraer inversión en este aspecto.

Además de las líneas de investigación orientadas a las mejoras tecnológicas en el diagnóstico y tratamiento clínico-farmacológico, se identifica en la Región la necesidad de potenciar la investigación en otros campos terapéuticos, como el de la atención temprana, para el estudio y desarrollo de nuevos abordajes o para evaluar el impacto en la salud de los menores afectados por una enfermedad rara. Se contempla en el PIER el diseño de una plataforma inter-institucional para el registro estandarizado de la información referida a las necesidades y medidas adoptadas para el abordaje integral de las personas con una enfermedad rara. En el caso de los menores, la existencia de dicha plataforma facilitaría el diseño de estudios investigación en atención temprana.

En la actualidad, en la Región de Murcia se están desarrollando, aproximadamente, 65 proyectos de investigación que tienen como objetivo la mejora en el conocimiento de los procesos de diagnóstico o tratamientos de estas enfermedades. Concretamente, se están realizando 2 Proyectos de investigación financiados por el Fondo de Investigación en Salud (FIS) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), 3 Proyectos de investigación financiados por el ISCIII con fondos no FIS, 18 Ensayos Clínicos con Medicamentos, 18 Estudios Observacionales Post-autorización, 11 Proyectos de Donaciones, 2 Estudios Observacionales no EPA, 1 Ensayo Clínico AES y 10 Estudios de Investigación no incluidos en los apartados anteriores.

Las líneas principales de investigación que se están desarrollando en los centros de nuestra Comunidad Autónoma están relacionadas con:

- Epidemiología descriptiva y analítica en el área de la historia natural de la enfermedad y de la nosología clínica: desarrollo de redes multidisciplinares,

desarrollo de los instrumentos necesarios para disponer de bases de datos compartidas, registros y estudios de cohortes.

- Caracterización de los mecanismos hereditarios, variantes genómicas, genes implicados y bases metabólicas y celulares de las enfermedades raras.
- Identificación de marcadores biológicos y perfiles metabólicos para ser utilizados con fines diagnósticos y de evaluación del progreso de la enfermedad
- Desarrollo y evaluación de nuevas pruebas diagnósticas.
- Investigación terapéutica: Determinación de nuevas dianas terapéuticas, como base a terapias farmacológicas y desarrollo de la terapia génica y celular.
- Estudios de calidad de vida, y finalmente la evaluación de terapias y tecnologías sanitarias utilizadas.

Cabe mencionar también la implicación y colaboración del tejido asociativo en algunas de las líneas específicas como son la Displasia Ectodérmica, enfermedad de Nieman Pick, Síndrome de CACH, Lipodistrofia o Distrofia Muscular de Cinturas (LGMD-1F).

LÍNEAS ESTRATÉGICAS

EPIDEMIOLOGÍA

Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER.

Para mejorar la exhaustividad del SIER se ha de tener en cuenta que desde el 1 de Enero de 2016 la CIE-10-ES es la clasificación de referencia (más precisa y mejora adaptada al ámbito clínico) para la codificación clínica y registro de morbilidad en España (CMBD). Dado que el CMBD es el registro que aporta la mayor proporción de casos de enfermedades raras al SIER es necesario adaptar la información integrada en SIER a esta nueva clasificación.

Por otro lado, la definición actual de Enfermedad Rara supone una selección de códigos CIE consensuada, que resta especificidad a la hora de presentar los resultados del análisis del conjunto de las ER. La información contenida en el SIER es más precisa y se ajusta mejor las necesidades clínicos y de afectados. Se pretende disponer de una lista reducida más específica de ER, sin dejar de contemplar los acuerdos para la integración con el Registro Nacional.

Finalmente para mejorar la representatividad del SIER, se han identificado nuevas fuentes de información hospitalaria y extra-hospitalaria (para aquellos afectados cuyas patologías no generen ingresos por esta causa), así como otras fuentes del sector social, que aportarán una visión sobre el grado de limitación de las ER. Está prevista la incorporación automática de la información procedente de algunas fuentes y el desarrollo de formularios web para la notificación manual por parte de personal sanitario, afectados y asociaciones.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
1.1 Adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES.	2017	2018	DGPIFAC
1.2 Desarrollar un listado propio de enfermedades raras para el SIER.	2017	2020	DGPIFAC
1.3 Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	2017	2020	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
1. Representatividad teórica de SIER.	60%	70%	80%	90%	100%
1.1 Casos validados en SIER codificados con CIE-10ES.	0%	10%	40%	70%	100%
1.2 Casos registrados en SIER codificados con listado propio.	0%	10%	40%	70%	100%
1.3 Incremento del nº de fuentes nuevas incorporadas al SIER	42	43	45	47	50

Objetivo 2: mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER.

Los procesos de carga y validación se ven enlentecidos actualmente porque el envío de información se realiza en múltiples formatos electrónicos, con diferente estructura, que requieren un proceso de normalización manual previo. Teniendo en cuenta el volumen de fuentes que SIER incorpora, la normalización del fichero original, contemplando un formato electrónico único y una estructura definida para su envío, agilizará este proceso.

Actualmente se efectúan para cada fuente estudios de rendimiento bruto antes de ser incorporadas en el SIER. Se pueden desarrollar nuevos indicadores que orienten sobre la validez de las fuentes en base al estado final de los registros aportados por cada una después de ser incorporados y ser validados manualmente. Una vez realizados estos estudios se pueden generar procesos de validación automática de las fuentes en su conjunto o de casos de enfermedades concretas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
2.1 Normalizar el envío de información de las fuentes al SIER.	2017	2020	DGPIFAC
2.2 Monitorizar el rendimiento y validez de las fuentes.	2017	2018	DGPIFAC
2.3 Desarrollar nuevos procesos de validación automática de la información.	2017	2020	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
2. Casos validados de los registrados en el SIER.	37%	40%	50%	60%	70%
2.1 Fuentes que envían información al SIER normalizada.	0%	10%	20%	40%	50%
2.2 Nº de indicadores de rendimiento y validez de las fuentes analizados en el SIER.	1	3	3	3	3
2.3 Casos incorporados al SIER que se confirman o descartan automáticamente.	2%	5%	10%	20%	30%

Objetivo 3: mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER.

En relación a las nuevas monografías que se publiquen con la evolución espacio-temporal del conjunto de las enfermedades raras registradas en la Región se propone las siguientes mejoras: incluir un apartado con indicadores de la calidad de la información recogida en el SIER, nuevos indicadores sobre la gravedad de la enfermedad (se pueden incorporar de manera automática al SIER nuevos indicadores como el grado de dependencia, y otros como la letalidad o la supervivencia podrían ser estudiados puntualmente mediante proyectos de investigación).

En base a la lista reducida de ER seleccionada o grupos de enfermedades seleccionados se propone también desarrollar informes monográficos, tratando de mejorar la utilidad de la información generada por el SIER para los diferentes ámbitos (clínico, educativo y social).

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
3.1 Monitorizar la calidad de la información contenida en SIER.	2017	2020	DGPIFAC
3.2 Desarrollar nuevos indicadores de gravedad de la enfermedad.	2017	2020	DGPIFAC
3.3 Desarrollar informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades.	2017	2020	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
3.1 Nº de nuevos indicadores de calidad de la información contenida en SIER monitorizados.	0	3	3	3	3
3.2 Casos con grado de dependencia reconocido del total de casos valorados registrados en SIER.	ND	D	D	D	D
3.3 Nº de informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades raras publicados.	0	0	1	0	1

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 4: realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras.

Es preciso alcanzar un acuerdo sobre la definición de los tumores malignos raros (TMR) a incluir en la información epidemiológica obtenida a partir de las explotaciones del Registro de Cáncer y seleccionar una lista de códigos CIEO-3 morfológicos, topográficos, por edad, sexo y año de incidencia. De la misma manera se acordará una lista de códigos CIE-10 que contemplen la mortalidad por enfermedades raras. Se puede realizar también una evaluación específica de los indicadores de calidad de los TMR con la información recogida en el registro de cáncer.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
4.1 Establecer una definición de “Tumor Maligno Raro” en la Región de Murcia y consensuar la lista de TMR.	2017	2017	DGSPA
4.2 Definir criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia y consensuar una lista.	2017	2017	DGSPA
4.3 Consensuar los indicadores epidemiológicos para el análisis de los TMR y de la mortalidad por enfermedades raras (incidencia, métodos de ajuste de tasas, de estimación de la tendencia temporal, supervivencia).	2017	2017	DGSPA
4.4 Elaborar informes generales periódicos de los TMR en la Región de Murcia.	2017	2020	DGSPA
4.5 Elaborar informes periódicos generales de la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	2017	2020	DGSPA
4.6 Elaborar un Informe específico de los tumores raros infantiles.	2019	2019	DGSPA

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
4.4 Nº de informes epidemiológicos generales publicados sobre la epidemiología de los TMR en la Región de Murcia.	0	0	1	1	1
4.5 Nº de informes epidemiológicos publicados sobre la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	0	0	1	1	1
4.6 Nº de Informes específicos publicados de los tumores raros infantiles.	0	0	1	0	1

INFORMACIÓN

Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social.

Las administraciones públicas involucradas en la atención a los afectados (pacientes y familiares) desarrollarán en sus respectivas páginas web un sitio donde recopilar la información (general y específica) relacionada con las enfermedades raras y los recursos que existen a su disposición. La página web única unificará estos sitios web a través de enlaces a cada uno de ellos. Esto permitirá tener un acceso completo a la información relacionada con las ER y los recursos disponibles.

Se creará un grupo de trabajo para coordinar la información sobre ER existente en la Web, impulsar el desarrollar material informativo y recursos relacionados con las enfermedades raras en los diferentes ámbitos (sanitario, educativo, laboral y social), de manera que se eviten solapamientos y se adapten los contenidos sobre ER a las necesidades de los diferentes usuarios. El desarrollo y la actualización de los contenidos de los sitios web para ER de cada una de las administraciones públicas será responsabilidad de cada una de ellas y proporcionarán una actualización simultánea de la web única de ER. En relación a la información sobre ER las principales.

Por otro lado, en línea con la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía que coordina el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la Escuela de Salud en la Región de Murcia recogerá, a través de la “escuela de pacientes” actividades específicas para capacitar a afectados y familiares en el manejo y cuidado de las enfermedades raras, y a través de su bloque de “promoción de la salud y prevención de la enfermedad” difundirá información sobre campañas, programas y planes relacionados medidas de prevención de la exposición a factores relacionados con la aparición de estas enfermedades, sobre todo durante las etapas preconcepcional, prenatal y de lactancia (vacunación, alimentación, tabaco, adicciones, salud ambiental, etc).

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
5.1 Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.	2017	2018	Consejerías implicadas*
5.2 Fomentar actividades relacionadas con las ER dentro de la Escuela para la Salud de la Región de Murcia.	2017	2020	SMS-FFIS
5.3 Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	2017	2018	Consejerías implicadas*

* **Consejería de Salud:** Portal sanitario de la Consejería, SMS (Centro Tecnológico Información y Documentación Sanitaria, DGAS y Subdirección de Tecnologías de la Información…). **Consejería de Educación, Juventud y Deportes**: unidad de tecnologías de la información y estadística, Área de gestión de centros educativos, DGAD y CE… **Consejería de Familia e igualdad de oportunidades. Consejería de Empleo, Universidades y Empresa**- Sección de Atención a Colectivos desfavorecidos, SEF…

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
5.1 Espacio web con información general y recursos sobre enfermedades raras en los ámbitos sanitario, educativo y social.	ND	ND	D	D	D
5.2.1 Informe anual sobre la escuela de pacientes para el manejo y cuidado de las enfermedades raras.	ND	D	D	D	D
5.2.2 Informe anual sobre la realización de actividades de promoción de la salud y prevención de las ER.	ND	D	D	D	D
5.3 Grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 6: aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía.

El grupo de trabajo formado para coordinar la información disponible para los afectados por ER procurará coordinar también las acciones de las diferentes administraciones para dar visibilidad a las enfermedades raras y aumentar el grado de sensibilización de la ciudadanía en cada uno de los ámbitos de las administraciones públicas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
6.1 Desarrollar acciones de sensibilización en cada uno de los ámbitos (sanitario, educativo, social, laboral).	2017	2018	Consejerías implicadas*
6.2 Celebrar el Día Internacional de las Personas con Discapacidad y el Día Mundial de las ER de forma conjunta (Administración y entidades del Tercer Sector) contando con la presencia de Entidades de personas con ER.	2017	2020	Consejerías implicadas*
6.3 Celebrar la Feria de las Entidades de discapacidad (incluir a Entidades de personas con ER).	2017	2020	Consejerías implicadas*
6.4 Desarrollo de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y ER.	2017	2020	Consejerías implicadas*

* Consejería de Salud, Consejería de Educación, Juventud y Deportes Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades. Consejería de Empleo, Universidades y Empresa- Sección de Atención a Colectivos Desfavorecidos.

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
6.1 Informe anual sobre las actividades de sensibilización a la población general relacionadas con las ER en cada uno de los ámbitos (Sanitario, Educativo, Servicios Sociales, Empleo).	ND	D	D	D	D
6.2 Celebración conjunta del Día Internacional de las Personas con Discapacidad.	ND	D	D	D	D
6.3 Celebración conjunta de la Feria de las Entidades de discapacidad.	ND	D	D	D	D
6.4 Informe anual de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO

Objetivo 7: reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.

En la Región se han desarrollado guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo, con información básica sobre su capacidad teratógena que está disponible dentro del aplicativo de la historia clínica de atención primaria (OMI-AP), no así en el de atención especializada (Selene). Se prevé la elaboración un capítulo con información más detallada para la realización de búsquedas pormenorizadas disponible en la biblioteca de OMI. Esta información será ampliada o actualizada cuando sea necesario, formando parte de las actividades del Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia (CFVRM).

El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), además de servicios de información sobre agentes teratógenos conocidos (SITE y SITTE), investiga posibles causas por las que se producen los defectos y malformaciones congénitas que se observan en recién nacidos. Dado que la mayoría de las alteraciones del desarrollo embrionario y fetal presentan frecuencias muy bajas, se requieren estudios que reúnan el mayor número de casos posible. Esta es una red temática, multidisciplinar y cooperativa, en la que participan médicos de hospitales de toda España, y en la que la Región ha se seguir contribuyendo.

La mayoría de las actividades preventivas y de educación para la salud dirigidas a promover estilos de vida saludable y evitar el consumo de sustancias potencialmente perjudiciales están contempladas en el PIAM, y se llevan a cabo durante el periodo previo a la concepción y en las primeras consultas de captación y seguimiento de la mujer embarazada. Existe un grado de captación de la mujer e intervención preventiva al inicio del embarazo, pero se debe potenciar el protocolo establecido para la fase pre-concepcional, dada la importancia de esta fase en la organogénesis. Las actualizaciones del PIAM, y en concreto de los protocolos de atención preconcepcional y prenatal deberán adherirse a las campañas y programas preventivos vigentes relacionados con la salud materno-infantil.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
7.1 Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo.	2017	2020	CFVRM
7.2 Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de neonatología de la Región y a su vez integrar esta información en otros registros relacionados (SIER).	2017	2020	DGAS-SMS
7.3 Actualizar e impulsar el protocolo de Consulta Pre-concepcional del PIAM en atención primaria para potenciar la identificación de riesgos relacionados con la salud materno-infantil, y minimizarlos antes del embarazo**.**	2017	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
7.1.1 % Implantación de la prescripción asistida en los centros de asistencia especializada.	0%	20%	60%	80%	100%
7.1.2 Guía para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo actualizada.	ND	D	D	D	D
7.2.1 Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al ECEMC**	0	100	200	300	500
7.2.2 Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al SIER.	0	100	200	300	500
7.3 Cobertura de implantación de la consulta pre-concepcional	ND	ND	25%	50%	100%

ND=No disponible; D=Disponible; (*) incidencia registrada en ECEMC; (**) El valor esperado de malformaciones congénitas en neonatos es del 3% de los nacimientos en el año (aproximadamente 500 neonatos con malformaciones en la Región de Murcia).

Objetivo 8: mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.

Dentro de este objetivo, una primera línea de actuación estará encaminada a mejorar la identificación de las mujeres embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER y los circuitos asistenciales de derivación preferente para el diagnóstico y asesoramiento genético adecuados. El PIAM, contempla que desde la atención primaria, se valoren los riegos de enfermedades genéticas (en la gestante, su familia o su descendencia), durante los primeros controles del embarazo normal. En caso de detectarse riesgo de ER en la embarazada se ha de establecer una vía para su evaluación preferente por la Sección de Genética Médica y por el Servicio de Obstetricia y Ginecología de referencia para el despistaje prenatal de enfermedades raras.

En segundo lugar, se plantea una línea de actuación orientada a mejorar en la Región los procesos asistenciales para el cribado de las aneuploidías mediante el test combinado del primer trimestre realizado a todas las embarazadas, contemplado igualmente en el PIAM. Se valorará además la sustitución de las técnicas invasivas como método de confirmación para la detección de aneuploidías por el estudio del ADN fetal libre en sangre materna (cf-DNA) a las gestantes con riesgos intermedios detectados en el test combinado (1/100 a 1/1.000).

Ante el diagnóstico eventual de una aneuploidía, en la etapa prenatal el PIAM contempla el asesoramiento a la pareja desde el centro que pidió la prueba, que en este caso podría realizarse por parte del ginecólogo formado previamente. En cambio, para otras anomalías estructurales o genéticas complejas se requiere establecer vías de remisión preferente de la gestante a la Sección de Genética Médica donde trabajan profesionales con experiencia en el manejo de la patología concreta, que orientará a los padres, tanto si desean continuar la gestación como si van a interrumpirla.

Actualmente, la interrupción legal del embarazo (ILE) de un feto con sospecha o diagnóstico de ER se realiza en clínicas concertadas de nuestra Región, o en otras autonomías si se trata de gestaciones tardías. Para mejorar las condiciones de seguridad sobre la salud física y mental de la madre, la dignidad del feto, y el adecuado estudio de confirmación diagnóstica, se establecerán las vías oportunas para que la ILE de un feto con sospecha o diagnóstico de ER se realice dentro de la red de asistencia pública de nuestra Región.

En la actualidad no es práctica común la confirmación genética, molecular o bioquímica de la patología en el feto afectado por una ER. Dicha confirmación es de gran interés para el asesoramiento reproductivo a la pareja y el adecuado control de calidad del diagnóstico prenatal. Para ello se establecerán cauces de coordinación de los Servicios de Pediatría, Anatomía Patológica (en el caso de los fetos muertos o abortados) de los hospitales públicos y las clínicas concertadas para las ILE con el CBGC, la Sección de Genética Médica y los Servicios de Obstetricia y Ginecología. Es recomendable además contar con la figura del anatomopatólogo especializado en dismorfología fetal en el SMS.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
8.1 Reforzar la captación precoz de embarazadas con mayor riesgo de ER y establecer protocolos de derivación preferente a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	2017	2020	DGAS-SMS
8.2 Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosomopatías en el 1er trimestre.	2017	2018	DGAS-SMS
8.3 Valorar la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado para aquellas mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	2018	2018	DGAS-SMS
8.4 Definir a través del PIAM los circuitos asistenciales para el asesoramiento a la pareja para la toma de decisiones ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	2017	2017	DGAS-SMS
8.5 Establecer las vías para posibilitar la interrupción legal de la gestación en las mejores condiciones de seguridad para la salud física y mental de la mujer embarazada de un feto con un diagnóstico prenatal de una ER dentro de la red asistencia pública regional.	2017	2020	DGAS-SMS
8.6 Posibilitar la confirmación clínica, bioquímica, metabólica, genética o patológica de los fetos diagnosticados de ER.	2017	2020	DGAS-SMS
8.7 Ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH y secuenciación masiva, y al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de ER.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
8. Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal.	20%*	25%	30%	40%	50%*
8.1 Protocolos de derivación preferente para las embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	ND	D	D	D	D
8.2 Actualización y normalización en el PIAM de los procedimientos del cribado de aneuploidías realizados en el 1er trimestre en los hospitales.	ND	ND	D	D	D
8.3 Informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a las mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	ND	ND	D	D	D
8.4 Informe que contemple los circuitos asistenciales propuestos para el asesoramiento a la pareja ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	ND	D	D	D	D

8.5 ILE anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER**.	0%	25%	50%	75%	100%
8.6 % de fetos muertos con diagnóstico de ER estudiados para confirmación	0%	25%	50%	75%	100%
8.7 Test genéticos con aCGH y secuenciación masiva, y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC	0%	33%	66%	100%	100%

* Acta Obstet Gynecol Scand. 2017 Feb;96(2):176-182 **Valor esperado anual = 100 Interrupciones por "riesgo de graves anomalías en el feto" o "anomalías fetales incompatibles con la vida o enfermedad extremadamente grave e incurable". Fuente: Interrupciones Voluntarias del Embarazo. Centro Regional de Estadística de la Región de Murcia.

Objetivo 9: mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras.

El PIAM contempla entre sus actividades informar a las parejas sobre el PCN y los procedimientos a seguir para su realización en las sesiones de Educación Maternal. También, si el cribado no ha sido realizado antes del alta hospitalaria, contempla la toma de muestras en las actividades de atención al puerperio, debiéndose potenciar la re-captación de recién nacidos sin cribado desde atención primaria en esta fase para mejorar su cobertura global.

El CBGC participa en el Sistema de Información sobre Cribado Neonatal aprobado por el grupo de trabajo de la Comisión de Salud Pública que permite, a nivel autonómico y estatal, realizar un correcto seguimiento y evaluación del programa de detección precoz de enfermedades endocrino-metabólicas como garantía de la calidad del cribado. Se monitorizan indicadores para algunas de las actividades del proceso, con estándares establecidos, constituyendo el plan de mejora continua de la calidad de dicho laboratorio. Fruto de esta monitorización se considera necesario mejorar la toma y transporte de muestras en general, y de segundas muestras en particular, ya que todos los programas de cribado neonatal contemplan esta segunda extracción debido a distintas causas (muestras no válidas, RN transfundidos, RN. pre-término, RN con valores positivos en primera muestra). Se requiere una acción coordinada entre los centros de salud, servicios hospitalarios y el CBGC, que será establecida y difundida entre los implicados.

En dicho laboratorio se detectan las enfermedades del PCN contempladas en la normativa, y adicionalmente otras incluidas en su cartera de servicios, siendo el objetivo seguir ampliando el número de enfermedades dentro del cribado, cumpliendo los criterios de evaluación del mismo.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
9.1 Asegurar a través del PIAM la adecuada información a las mujeres embarazadas y a sus parejas acerca del Programa de Detección Precoz y sus procedimientos.	2017	2020	DGAS-SMS
9.2 Mejorar la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en la plantas de maternidad y de segundas muestras en los centros de salud.	2017	2020	DGAS-SMS
9.3 Ampliar en la región el número de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales).	2018	2018	DGAS-SMS CBGC-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
9.2.1 Muestras no validas*	3,3%	<2%	1,5%	<1%	<0,5%
9.2.2 Muestras recibidas en el laboratorios antes de los 4 días de la extracción*	95%	>95%	>99%	>99%	>99%
9.2.3 Resultados de segundas muestras antes de los 20 días de edad del recién nacido*	21%	>95%	>96%	>97%	>99%
9.3 Inclusión de técnicas para el diagnóstico de la Hiperplasia Adrenal Congénita y las enfermedades Lisosomales en el PCN	0%	50%	100%	100%	100%

* Indicadores establecidos por el MSSSI en el documento "Objetivos y requisitos de calidad del PCN de enfermedades endocrino-metabólicas del SNS" con fecha 22/11/2013.

Objetivo 10: mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético.

El CBGC es un laboratorio de diagnóstico genético registrado como Centro de Diagnóstico Sanitario (U.74 Bioquímica Clínica,U.78 Genética) en el Registro de Recursos Sanitarios Regionales de la Comunidad Autónoma y adicionalmente está acreditado por la ENAC desde el año 2014 para algunos ensayos, pretendiéndose ampliar a todos los ensayos realizados en el CBGC.

Las enfermedades genéticas que actualmente se abordan en el CBGC están contempladas en su cartera de servicios que puede consultarse a través de la web de murciasalud. El objetivo es ir actualizando dicha cartera de acuerdo a la creciente demanda de diagnósticos genéticos y ampliar la oferta de nuevas tecnologías (como Array-CGH y NGS de secuenciación masiva) para un diagnóstico más rápido y eficiente de las ER.

Dado que la mayoría de las ER son de origen genético es preciso ofrecer una respuesta integral, coordinada, equitativa, de alta calidad y sostenible, a los desafíos que supone el desarrollo de la genética y sus aplicaciones en el ámbito de la atención sanitaria pública de la Región. Para ello se desarrollará e implementará un Plan de Genética que aborde la coordinación e integración de los recursos de diagnóstico y asesoramiento genético, de diagnóstico prenatal, los estudios de la variabilidad genética y la implicación de ellos en la respuesta al tratamiento farmacológico, base de la medicina personalizada o de precisión. En el mismo, y con el fin de garantizar una respuesta de alta calidad, según establece la normativa vigente, se deberá abordar la acreditación de centros y servicios (públicos y privados) que realicen análisis genéticos y actividades de asesoramiento genético con fines sanitarios.

Por último, la mejora del proceso diagnóstico de las ER no sólo hace referencia a la calidad de los servicios prestados sino también al tiempo de espera para obtener un diagnóstico, siendo este un aspecto reiteradamente mencionado por afectados y familiares. Se citan en este plan diversas áreas de actuación para detectar y diagnosticar los más tempranamente posible las ER (líneas de atención sanitaria y recursos terapéuticos), pero no se dispone en la actualidad de información detallada sobre el tiempo medio de diagnóstico en la Región, siendo esto el punto de partida para valorar el impacto de dichas actuaciones. Desde el ámbito sanitario se realizará un estudio para conocer este parámetro y establecer los mecanismos que permitan su monitorización sistemática con el fin de establecer el impacto de las medidas propuestas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
10.1 Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos que se realizan en el CBGC.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS
10.2 Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER.	2017	2020	DGAS-SMS CBGC-SMS
10.3 Identificar los laboratorios de análisis genéticos y servicios de genética médica y asesoramiento genético con actividad en la Región	2017	2017	DGAS-SMS DGPIFAC
10.4 Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia.	2017	2017	SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
10.1 Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC.	36%	50%	60%	80%	100%
10.2 Análisis genéticos para diagnóstico de ER solicitados por facultativos del SMS incluidos en cartera del CBGG.	ND	20%	40%	60%	80%
10.3 Informe sobre laboratorios de análisis genéticos y servicios de genética médica y asesoramiento genético identificados y autorizados en la Región.	ND	D	D	D	D
10.4 Plan de Genética de la Región de Murcia.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 11: mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria.

El desarrollo del Programa de Atención al Niño y Adolescente en atención primaria se muestra como una oportunidad para la detección precoz de ER, dado su elevado grado de implantación y la variedad de exploraciones para la detección precoz de alteraciones de desarrollo normal del niño, que pueden constituir signos de alarma de alguna enfermedad rara. Por ello, resulta de interés revisar, actualizar y reforzar algunas intervenciones con la finalidad de incrementar su eficiencia en la detección de enfermedades raras, así como el desarrollo de herramientas en la historia clínica electrónica (OMI-AP y Selene) que faciliten la identificación de tales signos de alarma.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
11.1 Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de ER en el niño.	2017	2020	DGSPA DGAS-SMS SDGTI-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
11.1 Incremento del nº de diagnósticos de ER en niños derivados desde atención primaria	ND	5%	10%	20%	25%

ND: No disponible

ATENCIÓN SANITARIA

Objetivo 12: garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.

Dada la baja prevalencia de las ER es preciso crear una red asistencial que permita canalizar la información y orientar en cualquier situación a todos los sanitarios implicados. Los profesionales sanitarios de los centros de atención primaria necesitan herramientas para facilitar la sospecha de las enfermedades raras en su medio y mejorar la coordinación con la atención hospitalaria. Para este fin se propone desarrollar algoritmos para la identificación de casos sospechosos desde AP y los servicios de urgencias, elaborar un protocolo guía genérico sobre el manejo de estas sospechas (para su valoración inicial y derivación a especializada) disponible en todos los niveles asistenciales y protocolos específicos para el manejo integral de algunas ER o grupos de ellas. El acceso a estas herramientas desde OMI-AP y en SELENE facilitará esta labor al profesional desde las puertas de urgencias o las consultas de AP y especializada.

Un paciente con una sospecha de enfermedad rara detectada en cualquier punto de la red asistencial o fuera de ella debe ser derivado para ser atendido inicialmente en la unidad de experiencia correspondiente especializada en el tratamiento y seguimiento clínico de estos pacientes. Estas unidades realizarán la confirmación diagnóstica, definirán las estrategias terapéuticas y de seguimiento y servirán de consultoras para los profesionales sanitarios que habitualmente atienden a estas personas. Los cauces de derivación a estas unidades deben ser ágiles, estar claramente definidos y a disponibilidad de los profesionales sanitarios en general, pero especialmente en los centros de atención primaria, y servicios de urgencias, ya que suelen ser la principal vía de acceso al sistema.

La coordinación entre atención primaria y especializada debe facilitarse también con la formación de equipos interdisciplinares que dispongan de espacios y herramientas para trabajar de forma conjunta. Su objetivo será el de minimizar el número de visitas al hospital o centros de especialidades sincronizando las citas para las diferentes especialidades médicas, organizando visitas conjuntas con todos los facultativos

implicados, y derivando el mayor número de actuaciones sanitarias a los centros asistenciales más cercanos al domicilio.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
12.1 Estudiar el tiempo medio de diagnóstico de las ER y determinar mecanismos para monitorizarlo y reducirlo.	2017	2020	SMS
12.2 Implantar en OMI algoritmos de sospecha en AP.	2017	2019	DGAS-SMS
12.3 Establecer y difundir un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico orientando su valoración inicial.	2017	2019	DGAS-SMS
12.4 Establecer protocolos específicos para ER orientando su atención y derivación a la unidad de experiencia correspondiente.	2017	2020	DGAS-SMS
12.5 Crear consultas interdisciplinares (valoración del paciente por los distintos especialistas implicados en su patología el mismo día).	2017	2018	DGAS-SMS
12.6 Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de HCE de todos los niveles asistenciales.	2017	2019	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
12.1.1 Estudio para determinar el tiempo medio de diagnóstico de las ER en la Región de Murcia.	ND	D	D	D	D
12.1.2 Reducción del tiempo medio de acceso a atención especializada (unidades con experiencia en el manejo) tras la sospecha de una ER.	ND	10%	20%	30%	50%
12.2 Implantación en OMI de algoritmos de sospecha de casos de ER en los centros de AP.	ND	30%	60%	100%	100%
12.3 Profesionales que han recibido la sesión de difusión del protocolo guía ER genérico.	ND	50%	75%	100%	100%
12.4 Nº de protocolos específicos de ER.	ND	3	5	9	15
12.5 Nº de visitas en las consultas/paciente con ER y año.	20	16	12	10	8
12.6 Campos visibles de ER en cada aplicativo (obligatorios y críticos o alertas proactivas).	ND	30%	60%	100%	100%

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 13: establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.

Se hace necesaria la existencia de una estructura organizada y bien identificada por los profesionales a la que recurrir como guía en la atención a un paciente con ER. Este modelo se fundamenta en varios elementos entre los que destaca el que la atención primaria sea la referencia para el paciente y sus familiares, con protagonismo en la sospecha y seguimiento de las ER. La atención especializada será impartida en el área de salud del paciente y coordinada por los Servicios de Admisión de las áreas implicadas (la de referencia regional y la del paciente). Los Servicios de Admisión asumen la coordinación de las prestaciones asistenciales para cada afectado con el apoyo de los gestores de casos integrados en dichos servicios.

Será necesario establecer una unidad coordinadora de referencia regional para la confirmación diagnóstica, asesoramiento genético, seguimiento, tratamiento y coordinación, de las ER en su conjunto y de los casos sin diagnóstico en particular. Actualmente estas funciones son desarrolladas principalmente por la Sección de Genética Médica y Dismorfología y el CBGC.

Los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (*CSUR*) y las unidades de referencia regionales asumirán el abordaje de determinadas ER (aunque no exclusivas de ellas), que se conformarán tomando como base las unidades de experiencia ya existentes y ampliándolas según las necesidades.

Líneas de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
13.1 Definir una unidad coordinadora de referencia para las ER	2017	2017	DGAS-SMS
13.2 Definir las unidades de referencia regionales específicas de ER.	2017	2020	DGAS-SMS
13.3 Facilitar la creación de CSUR regionales y su participación en las redes internacionales de ER.	2017	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
13.1 Constitución de una unidad coordinadora de referencia para las ER.	ND	D	D	D	D
13.2 Nº de unidades de referencia regional específicas de ER.	3	5	10	15	15
13.3 Nº de CSUR de nuestra Región integrados en una red europea (ERN).	0	1	2	3	4

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 14: asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.

Para el abordaje de las enfermedades raras, dado su alto nivel de complejidad y su carácter generalmente crónico se propone crear la figura del "gestor de casos" que, sin tener un carácter exclusivo para las enfermedades raras, puede asumir la coordinación la actividad sanitaria de todas las disciplinas que impliquen la asistencia de la persona afectada, y el apoyo en la gestión de casos complejos de personas afectadas por una ER. Esta figura trabajará en el seno de los Servicios de Admisión de cada área de salud. Formará parte de una red regional de gestores de casos válida para el seguimiento integral de otras enfermedades además de ER.

Entre las actividades a realizar por el gestor de casos se encuentran: facilitar la continuidad asistencial; coordinar citas, interconsultas y traslados buscando minimizar los desplazamientos de pacientes y familiares; movilizar los recursos necesarios para facilitar la intervención de los diferentes profesionales y servicios; proporcionar información acerca de profesionales de referencia, asociaciones de pacientes, etc.

Además se llevarán a cabo consultas de transición interdisciplinares para adolescentes con ER y sesiones conjuntas médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos. Dichas consultas de transición mejorarán la coordinación entre los profesionales sanitarios y contribuirá a minimizar el grado de preocupación de afectados y familiares.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
14.1 Implantar un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar.	2017	2019	DGAS-SMS
14.2 Implantar las consultas de transición para pacientes con ER trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y adultos.	2017	2020	DGAS-SMS Direcciones médicas
14.3 Sesiones médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos sobre casos de la consulta de transición.	2017	2020	DGAS-SMS Direcciones médicas

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
14.1 Áreas de salud con un profesional de enfermería que desarrolla la gestión de casos.	1	2	5	9	9
14.2 Cobertura de Unidades de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.	5%	10%	50%	70%	100%
14.3 Cobertura de sesiones médico-quirúrgicas de transición en ER.	5%	10%	50%	70%	100%

Objetivo 15: Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.

La atención sanitaria integral, además contemplar los servicios de atención primaria y hospitalaria, mejorarlos y potenciar su coordinación, supone ampliar las actuaciones con otros dispositivos existentes en el propio sistema que abordan la salud de los afectados y sus familiares desde otras perspectivas, como son los dispositivos de salud mental y de cuidados paliativos.

Así, para favorecer y/o mejorar el acceso equitativo de las personas afectadas por enfermedades raras y sus cuidadores a una atención en materia de salud mental adecuada, de calidad y adaptada a sus necesidades se consideran prioritarias las ciertas actuaciones en la Región.

De igual manera, se deberá garantizar también el acceso a los cuidados paliativos de todos los afectados por una ER, incluyendo los cuidados paliativos pediátricos, desde cualquier nivel de la red asistencial sanitaria. Éstos se ofrecerán de forma preferente en

régimen de hospitalización domiciliaria, evitando así los largos periodos de hospitalización que sufren estos pacientes. Se podrán ofrecer en régimen de hospitalización institucional, siendo las unidades de paliativos las más indicadas para asegurar la adecuada atención interprofesional y la continuidad asistencial.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
15.1 Elaborar protocolos de coordinación de la Salud Mental Infanto-Juvenil con la Sección de Genética Médica, la Unidad de Hospitalización de Corta Estancia y el Centro de Salud Mental en el caso de pacientes con ER.	2017	2017	DGAS-SMS
15.2 Mejorar el Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años.	2017	2017	DGAS-SMS
15.3 Crear grupos psicoeducativos de entrenamiento de padres en los Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil.	2017	2020	DGAS-SMS
15.4 Establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER.	2017	2018	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
15.1 Protocolo de interconsultas entre el Programa de salud mental Infanto-Juvenil y Sección de Genética Médica del hospital de referencia de ER existente y difundido.	ND	D	D	D	D
15.2 Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años existente y difundido.	ND	D	D	D	D
15.3 Nº padres integrados en grupos psicoeducativos de ER.	ND	20	30	40	50
15.4 Cobertura de servicios de cuidados paliativos en ER.	80%	90%	100%	100%	100%

ND: no disponible; D: Disponible

RECURSOS TERAPÉUTICOS

Objetivo 16: desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.

Para conocer la efectividad de los tratamientos para ER en la práctica clínica habitual y garantizar el acceso equitativo a los tratamientos complejos con medicamentos, se requiere desarrollar un programa regional de autorización, seguimiento y evaluación con medicamentos que se cataloguen como sujetos a evaluación de resultados (MERS). El desarrollo de este programa, ha de articularse a través de un grupo de trabajo específico de la Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica (CRFT) y deberá garantizar el acceso en las mismas condiciones allí donde sea atendido el paciente, asegurando la homogeneidad de criterios clínicos a tener en cuenta para el inicio de tratamientos, su renovación y finalización, así como el asesoramiento a la Comisión Permanente sobre la autorización de inicios y renovaciones de tratamientos con medicamentos para ER.

Para la evaluación de los resultados sobre la salud de estas terapias, dada la baja frecuencia de las ER, el diseño de estudios ad hoc de efectividad y eficiencia es complejo y costoso. Por tanto, se precisa contar con registros de cobertura poblacional, implantados en las plataformas asistenciales habituales que permitan medir el impacto en la salud de los afectados.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
16.1 Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.	2017	2020	Consejería de Salud, SMS, CRFT
16.2 Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.	2017	2017	CRFT
16.3 Desarrollar una plataforma informática para la obtención y registro de datos clínicos necesarios para evaluar los resultados de los tratamientos con MERS, integrada en los sistemas de información del SMS.	2017	2017	DGAS-SMS SGTI-SMS
16.4 Elaborar formularios en la historia clínica informatizada de Selene, para registro de datos clínicos y emisión de informe de inicio y de renovaciones de los medicamentos que la CRFT catalogue como MERS.	2017	2017	CRFT DGAS-SMS SGTI-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
16.1 Nº Medicamentos incluidos en Resoluciones MERS.	0	10	15	20	25
16.2 Creación del grupo de trabajo ER para uso de MERS en la CRFT.	ND	D	D	D	D
16.3-16.4 Módulo informático integrado con sistemas de información del SMS para registro de datos clínicos y evaluación de resultados de MERS.	ND	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 17: facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.

Para el análisis de las necesidades, procedimientos y ayudas disponibles para los productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura y dispositivos médicos deberá constituirse un grupo de trabajo interdisciplinar con experiencia en la atención a pacientes con ER y personal de la Unidad de Aprovisionamiento Integral. Dicho grupo elaborará propuestas para la mejora continua de la situación de las personas afectadas por ER, y por extensión de otros colectivos que se puedan ver beneficiados.

También se continuará con la línea de trabajo iniciada por el Comité de Dietas del SMS para valorar patologías de especial seguimiento en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales esenciales para sus necesidades terapéuticas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
17.1 Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.	2017	2020	DGAS-SMS
17.2 Elaborar un informe que recoja el análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.	2018	2020	DGAS-SMS
17.3 Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento.	Iniciado	2020	DGAS-SMS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
17.1 Constitución del Grupo de Trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER	ND	ND	D	D	D
17.2 Emisión de un informe sobre análisis de necesidades en ER relacionado con productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, productos dietéticos y dispositivos médicos	ND	ND	ND	ND	D
17.3 Resolución anual del Director Gerente del SMS en relación a las ayudas a la adquisición de productos nutricionales de difícil acceso en patologías de especial seguimiento	D	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 18: fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
18.1 Crear un mapa de recursos de terapias avanzadas disponibles en la Región de Murcia y sus aplicaciones en enfermedades raras, así como las modalidades de acceso.	2017	2020	DGAS-SMS DGPIFAC
18.2 Incrementar los enlaces de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	2017	2020	DGAS-SMS DGPIFAC
18.3 Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.	2017	2020	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
18.1 Mapa de recursos de terapias avanzadas para ER en la Región y modalidades de acceso disponible.	ND	ND	D	D	D
18.2 Nº de acuerdos de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y con bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	ND	1	1	2	2
18.3.1 Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico desarrollados.	11	15	20	25	30
18.3.2 Nº de desarrollos normativos autonómicos relacionados con el uso de terapias avanzadas.	ND	D	D	D	D

ND: no disponible; D: Disponible

Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana.

Para conseguir las metas planteadas de universalidad y gratuidad en la atención temprana en la Región de Murcia a lo largo del periodo de vigencia del PIER se promoverá la aplicación de una normativa regional, indispensable para garantizar los derechos de los potenciales usuarios.

Para ello, será preciso definir la Red Regional de Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT), concretando sus líneas de actuación y prestando un especial énfasis a la mejora de la cobertura sectorial de los centros, a los procesos de acreditación y al desarrollo de una cartera de servicios amplia. En base a los centros y recursos existentes se diseñará un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados ampliado, que permita proporcionar AT a los niños con ER, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER por parte de algunos de ellos, cuando así se determine y reconozca. La cartera de servicios común deberá ser lo suficientemente amplia como para permitir que los servicios de atención, que no se correspondan con tratamientos específicos directos, puedan ser cubiertos de manera gratuita por dichos CDIAT (ej.: apoyo familiar, trabajo con hermanos, intervención en entornos externos al CDIAT, terapias especiales, aplicación de los nuevos avances que se vayan produciendo, etc.).

Por otra parte, una vez que la familia o los profesionales sospechan riesgos o alteraciones del desarrollo, en estrecha colaboración con los diferentes servicios de pediatría, que normalmente hacen la derivación, la valoración de la necesidad de atención temprana en los niños con ER se suele realizar, sobre todo, por parte de los EOEP de AT y de Sector, en sus ámbitos de competencia. También es posible que dicha valoración se efectúe desde los CDIAT, ya que actualmente desarrollan labores en este sentido. En cualquier caso, parece necesario potenciar el desarrollo de servicios de valoración de la necesidad de AT, y establecer procedimientos ágiles de coordinación entre los servicios implicados en las diferentes fases (sospecha, valoración, implantación de medidas). Para ello, es necesario disponer de profesionales formados en los nuevos procedimientos, y desarrollar herramientas para la comunicación entre profesionales y la gestión multidisciplinar, con el objetivo de aprovechar las sinergias con otras administraciones en el ámbito de la AT.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
19.1 Publicar la normativa regional de la atención temprana.	2017	2018	IMAS
19.2 Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla.	2017	2018	IMAS
19.3 Elaborar una cartera de servicios de los CDIAT amplia y abierta.	2017	2018	IMAS
19.4 Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de AT y de certificación de dicha necesidad, de manera sectorizada, que cubran adecuadamente todo el territorio.	2017	2020	Consejerías: Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades
19.5 Consolidar y reforzar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles.	2017	2020	IMAS Entidades locales y sociales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
19.1 Publicación de la normativa regional reguladora de la atención temprana	ND	ND	D	D	D
19.2 Estudio de viabilidad para asignar a los CDIAT sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER	ND	D	D	D	D
19.3 Existencia de una Cartera de Servicios amplia para los CDIAT	ND	ND	D	D	D
19.4 Nº de Servicios Valoración AT operativos en la Región	4	7	10	10	10
19.5.1 Número de CDIAT integrados en la red pública	33	D	D	D	D
19.5.2 Aumento del número de horas de atención dispensadas en los CDIAT	4.188	2%	2%	2%	2%

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 20: acelerar la implantación de medidas de atención temprana.

Muchas ER se manifiestan desde el nacimiento, teniendo, por tanto, las unidades neonatológicas y pediátricas del hospital un papel relevante en la detección temprana

de estos problemas y una posición privilegiada para su confirmación, por su relación directa con las unidades de neuro-pediatría y de genética.

En los programas piloto de atención temprana hospitalaria desarrollados en la Región se ha aprovechado este primer contacto con el sistema para prestar atención especializada desde los primeros momentos. Así, los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica de Atención Temprana (EOEP-AT) que desarrollan programas en el hospital se coordinan con estos y otros servicios hospitalarios para facilitar una valoración precoz de las alteraciones o riesgos para el desarrollo asociados a algunas ER, observar la evolución durante su hospitalización y proponer las medidas a adoptar, sobre todo, tras el alta hospitalaria. Entre las actuaciones que se perciben como más urgentes para aplicar en los programas que se pongan en marcha en los hospitales están, además de las anteriores, el apoyo a las familias para una mejor y más temprana aceptación, conocimiento y colaboración con el problema del menor, ya que esto es esencial para mejorar la atención a los niños con ER. Previo al alta hospitalaria pueden emitirse informes con la valoración realizada y con las medidas recomendadas. Se tratará de acelerar al máximo los procesos de intervención directa y/o tratamiento, procurando los EOEP y la Dirección General de Personas con Discapacidad, (encargados de la valoración y la asignación de CDIAT de referencia respectivamente) de reducir al máximo los tiempos del protocolo de derivación de casos vigente en ese momento.

Se debería propiciar, por tanto, el desarrollo de un marco que regule o una vía mediante la que se puedan concretar estos programas de AT hospitalaria. A partir del mismo, cuando el/los EOEP de un sector educativo, en su caso, y el hospital del área de salud lo consideren necesario y lo acuerden, podrán desarrollar estos acuerdos de colaboración mutua, con los contenidos y objetivos que convengan, trasladándolo a sus respectivas administraciones. Para la concreción y el desarrollo del programa deberán detallarse, especialmente, los recursos personales y materiales a aportar por las dos administraciones, y los tiempos y duración de dichos programas.

Por otra parte, para favorecer el adelanto de medidas de AT a niños con ER, además de la intervención directa y sistematizada dirigida al niño prestada en centros especializados (CDIAT), la escuela infantil puede ser un instrumento muy útil para una AT inclusiva. Estos centros disponen de una serie de herramientas relevantes para el desarrollo de cualquier niño, incluido el que presenta una ER: un entorno normalizado

de interacciones con iguales y adultos no familiares; una estructura y organización física y material (espacio físico, materiales, personales,…) segura y profesionalizada; una secuencia de pautas y rutinas estable; una estimulación general en un contexto natural, grupal, motivador y lúdico; y, un medio favorecedor para la adquisición de habilidades de independencia y autonomía personal. Con algunas escuelas infantiles colaboran, por parte de la administración educativa, los EOEP de atención temprana especializada, que orientan sobre la puesta en marcha medidas potenciadoras del desarrollo temprano.

Para que todos los centros educativos de la región puedan recibir apoyo, que permita, además, coordinar las intervenciones que los niños y sus familias puedan recibir en un CDIAT, es necesario ampliar el ámbito de actuación de los EOEP de AT a todos los sectores educativos.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
20.1 Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria, así como la coordinación precisa con otros servicios del sector.	2017	2017	Consejerías de Salud, Educación, Juventud y Deportes y Familia e Igualdad de Oportunidades,
20.2 Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos	2017	2018	Consejería de Educación Juventud y Deportes

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
20.1 Nº de servicios hospitalarios que desarrollan programas de atención temprana hospitalaria regulados.	0	1	3	3	3
20.2 Cobertura geográfica de la red regional de EOEP de AT.	50%	80%	100%	100%	100%

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.

Dada la cronicidad, la afectación multi-sistémica y complejidad de la mayoría de las ER, se precisa garantizar la oferta de tratamientos rehabilitadores completos y especializados desde el SMS y en todas las áreas de salud. Para ello se propone atender las enfermedades raras que afecten a un mayor número de personas en consultas específicas ubicadas en las áreas de salud y las enfermedades raras que afecten a un pequeño número de personas en la Región desde una consulta de referencia a nivel regional, que a su vez realizará una labor de coordinación general para la RHB de las ER en la Región en colaboración con otras figuras de coordinación como el gestor de casos del área.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
21.1 Apertura de una consulta específica de RHB para ER frecuentes en cada Área de Salud.	2017	2020	DGAS-SMS
21.2 Apertura de una consulta específica de RHB para ER infrecuentes, de Referencia Regional.	2018	2018	DGAS-SMS
21.3 Potenciar los servicios de rehabilitación de los hospitales para que puedan atender a personas con ER.	2017	2018	DGAS-SMS
21.4 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas con ER mayores de 6 años.	2017	2020	DGAS-SMS IMAS
21.5 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de Rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados menores de 6 años con una ER que requiera este abordaje.	2017	2020	DGAS-SMS DGAD y CE Consejería de Educación, Juventud y Deportes

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
21.1. Cobertura Regional del tratamiento rehabilitador en los pacientes con las ER más frecuentes que lo precisen (consultas en áreas de salud).	0	2	5	7	9
21.2 Disponibilidad de una consulta de RHB especializada para las ER más infrecuentes o de mayor complejidad.	ND	ND	D	D	D

21.4 Nº de actividades de coordinación (por paciente y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER > 6 años de edad.	0	1	1	1	1
21.5 Nº de actividades de coordinación realizadas (por niño y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los profesionales de atención temprana en niños con ER hospitalizados < 6 años.	0	1	1	1	1

ND: No Disponible; D: Disponible

EDUCACIÓN

Objetivo 22: informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.

La meta final de este objetivo es la de acercar la problemática de las ER al contexto educativo y lograr la inclusión de los menores con ER durante la etapa escolar y su normalización social. La comunidad educativa constituye un factor clave para la incorporación de nuevos conocimientos, y el replanteamiento de creencias y miedos. Es por tanto un elemento amplificador en los procesos de cambio social.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
22.1 Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.	2017	2020	DGAD y CE
22.2 Crear un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	2017	2020	DGAD y CE
22.3 Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGAD y CE
22.4 Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones.	2017	2020	DGAD y CE Federaciones y asociaciones
22.5 Incluir en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial de los centros educativos, la lucha contra el estigma y exclusión del menor con ER	2017	2020	DGAD y CE

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
22.1 Informe anual sobre la difusión de recursos en los centros educativos relativos a las ER.	ND	D	D	D	D
22.2. Foro permanente y activo de profesionales del ámbito educativo sobre buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	ND	D	D	D	D

22.3 Centros que atienden alumnado con una ER* que participan en redes vinculadas con la atención educativa a ER.	ND	25%	50%	75%	100%
22.4 Centros educativos de la Región que atienden alumnado con una ER* en los que se han realizado campañas informativas y de sensibilización sobre ER en cada curso escolar.	ND	25%	50%	75%	100%
22.5 Centros escolares que incluyen en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial la lucha contra el estigma y la exclusión social del menor con ER.	ND	25%	50%	75%	100%

*Pendiente de obtener información en Plumier sobre centros que atienden a niños con ER
ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 23: mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitariosde los alumnos con enfermedades raras.

Actualmente la información sobre las necesidades sanitarias, recursos sociales de los que dispone el niño afectado por una ER, etc. es suministrada al centro educativo principalmente por las propias familias, pudiendo mejorarse el papel colaborador entre las administraciones implicadas en su cuidado y atención. Existen recursos suficientes para que las administraciones asuman un rol más proactivo, pero se requiere un mejor aprovechamiento de los mismos y una mayor coordinación entre ellas. Potenciar la creación de equipos de ayuda desde el ámbito sanitario y social, que ofrezcan su asistencia a los centros educativos donde hay alumnos con alguna ER, y mejorar la relación del centro educativo con las familias, estableciendo redes de colaboración con ellas y otros agentes, son necesidades básicas identificadas que mejorarán el nivel de conocimiento y comprensión de las ER en los equipos docentes.

La integración de esta información en Plumier XXI permitirá por un lado contemplar las necesidades específicas de cada alumno en el centro educativo y por otro planificar los recursos necesarios en los diferentes sectores de la Región. Esta información se incluiría en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, con la finalidad de disponer de un registro centralizado, detallado y actualizado; tanto del alumnado menor de tres años como del escolarizado en enseñanzas no universitarias.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
23.1 Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.	2017	2020	Consejería de Educación, Juventud y Deportes
23.2 Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.	2017	2020	Consejería de Educación, Juventud y Deportes
23.3 Mejorar el registro de la información socio-sanitaria relevante de cada alumno con una ER en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	2017	2020	DGAD y CE-Cons. Educación, Juventud y Deportes. DGIPT-Cons. Hacienda y Administraciones Públicas
23.4 Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	2017	2020	DGAD y CE-Consejería de Educación, Juventud y Deportes
23.5 Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	2017	2020	DGAD y CE-Consejería de Educación, Juventud y Deportes

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
23.1 Centros con alumnos con ER que han sido atendidos por equipos de soporte del ámbito sanitario y social.	ND	25%	50%	75%	100%
23.2. Centros con alumnos con ER que han desarrollado sesiones trans-disciplinares de presentación de casos.	ND	25%	50%	75%	100%
23.3 Alumnos con una ER con la información socio-sanitaria relevante en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	ND	25%	50%	75%	100%
23.4 Elaboración anual de un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	ND	D	D	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 24: determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.

Tras la escolarización de un niño con una ER se debería realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, para su orientación y seguimiento con el fin de garantizar un tratamiento integral, así como una adecuada respuesta educativa. En el caso de los niños menores de tres años, escolarizados o no, se deberá garantizar siempre que la evaluación sea realizada por los Equipos de Atención Temprana.

Por otro lado la incorporación en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación, de programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras facilitará el asesoramiento a profesionales, alumnado y sus familias.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
24.1 Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.	2017	2020	DGAD y CE
24.2 Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con ER.	2017	2020	DGAD y CE
24.3 Incorporar en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación de Sector, programas y protocolos específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGAD y CE

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
24.1 Primeras evaluaciones realizadas en niños con ER menores de 3 años.	ND	25%	50%	75%	100%
24.2 Nº de nuevos protocolos de coordinación de las actuaciones educativas y sanitarias para la detección e intervención temprana en ER.	ND	ND	1	1	1
24.3 EOEP de sector que incorporan programas específicos para evaluación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras en sus Planes de Actuación General.	ND	25%	50%	75%	100%

ND: No Disponible

Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.

Para que los alumnos con una ER puedan alcanzar el máximo desarrollo posible de sus capacidades personales y los objetivos establecidos con carácter general para todo el alumnado se necesita desarrollar normativa específica para ellos, que tenga en cuenta, entre otros aspectos, la consideración de este alumnado como alumno con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales, la flexibilización de su escolarización (permanecer en un curso más tiempo del legislado, horarios flexibles, etc.), el establecimiento de itinerarios educativos que garanticen la continuidad educativa y la adecuada inserción a la vida laboral y adulta, la planificación del ocio y tiempo libre así como los deportes adaptados; y, en su caso, destinatarios de los planes de trabajo individualizado (PTI). Sus destinatarios son todos los alumnos con necesidades específicas de apoyo educativo (ACNEAE).

Los PTI deben contener, al menos, el informe del equipo docente y las adecuaciones o adaptaciones curriculares individuales de las diferentes áreas. El informe del equipo docente incluye los datos personales del alumno, su historia escolar, la información relevante del informe psicopedagógico o, en su caso, pedagógico del alumno; las conclusiones sobre las capacidades, el nivel de competencia curricular en cada área, las necesidades individuales, así como las medidas ordinarias y específicas propuestas; la colaboración con la familia y cualquier otra información relevante. El desarrollo de esta normativa deberá acompañarse de una valoración previa de los recursos humanos y materiales necesarios para dar un óptimo cumplimiento a la misma.

Una atención educativa adaptada también ha de incluir una revisión, y en su caso, inversión en instalaciones y equipamientos de los propios centros escolares que mejore, entre otras cosas, la accesibilidad a los centros (p. ej. la eliminación de berreras arquitectónicas), y algunos servicios como los de comedor y transporte escolar. Para los propios afectados y familiares la coordinación entre las administraciones para organizar de manera complementaria las prestaciones socioeducativas ofrecidas en materia de becas, dotación y equipamiento de ayudas técnicas individualizadas permitirá mejorar las medias de soporte de las que dispondrá el afectado, y un mayor aprovechamiento de los recursos.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
25.1 Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.	2017	2017	DGAD y CE DGFP y ERE
25.2 Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.	2017	2017	DGAD y CE DGPE y RRHH
25.3 Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER.	2017	2020	DGAD y CE DGPE y RRHH
25.4 Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.	2017	2020	DGAD y CE DGCE
25.5 Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.	2017	2020	DGAD y CE DGFP y ERE
25.6 Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.	2017	2020	DGAD y CE DGFP y ERE
25.7 Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.	2017	2017	DGAD y CE DGFP y ERE
25.8 Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del Servicio de Formación y Empleo para mejorar la transición a la vida laboral y adulta.	2017	2020	DGAD y CE DGFP y ERE- Cons. Educación, Juventud y Deportes. SEF- Cons. Empleo, Universidades y Empresa
25.9 Instar a las universidades a que contemplen las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	2017	2020	DGUI – Cons. de Empleo, Universidades y Empresa.
25.10 Instar a la Comisión de Pruebas de acceso, para que se contemplen las ER en el protocolo que se tiene establecido para apoyar el acceso a la universidad de personas con discapacidad.	2017	2020	DGUI – Cons. de Empleo, Universidades y Empresa.
25.11 Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).	2018	2020	Cons. Educación, Juventud y Deportes Cons. Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
25.1 Disponibilidad de normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER	ND	D	D	D	D
25.2. Nº de alumnos con ER escolarizados a través de la Comisión Específica	ND	D	D	D	D
25.3Informe anual con el análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER	ND	D	D	D	D
25.4 Informe anual con las actuaciones de mejora de accesibilidad arquitectónica y de adaptación de puestos de trabajo en la región	ND	D	D	D	D
25.5-25.6 Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición entre etapas educativas a niños con ER en los centros educativos	ND	D	D	D	D
25.7-25.8 Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición a la vida laboral y adulta	ND	D	D	D	D
25.9 Informe anual con universidades que contemplan las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	ND	D	D	D	D
25.10 Informe anual con las actuaciones para que se contemplen las ER en el protocolo de acceso a la universidad de personas con discapacidad en la Comisión de Pruebas de acceso.	ND	D	D	D	D
25.11 Convenio de coordinación de prestaciones socioeducativas	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.

Para dar una mayor cobertura a las necesidades del alumnado con ER es conveniente mejorar la participación socio-sanitaria en la comunidad educativa. En esta línea se plantean actividades para mejorar la planificación y coordinación entre el centro educativo y su correspondiente red asistencial, priorizando la prestación de cuidados sanitarios continuos durante el horario escolar y la atención sanitaria urgente en los casos de complicaciones previsibles asociados un una enfermedad rara. A su vez esta

atención sanitaria exige coordinación entre los profesionales de los centros sanitarios asignados a los afectados por una ER y los próximos al centro escolar, que garantice una atención sanitaria integral y continuada.

También se plantean actividades para incorporar recursos de apoyo y ayuda mutua en los centros que lo necesiten, mediante la participación de Asociaciones de Afectados en las actividades del centro educativo. Compartirlas experiencias de éxito vividas por semejantes da la oportunidad al afectado de aprender habilidades y herramientas que pueden adaptarse mejor a sus propias circunstancias, y tiene un efecto muy positivo a la hora de normalizar la propia situación y mejorar el sentido de autoeficacia.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
26.1 Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario.	2017	2020	DGAD y CE Cons. de Educación, Juventud y Deportes SMS-Cons. de Salud
26.2 Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar.	2017	2020	DGAD y CE Cons. de Educación, Juventud y Deportes DGPE y RRHH- Cons. Educación, Juventud y Deportes. SMS-Cons. de Salud
26.3 Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.	2017	2020	DGAD y CE y EAEHD-Cons.Educación, Juventud y Deportes SMS-Consejería de Salud
26.4 Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa.	2017	2017	DGAD y CE -Cons. De Educación, Juventud y Deportes. SMS-Cons. de Salud
26.5 Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.	2017	2020	DGAD y CE - Cons.de Educación, Juventud y Deportes FEDER

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
26.1 Difusión del listado de centros educativos y la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario a todos los centros educativos de la Región.	ND	D	D	D	D
26.2. Nº de centros educativos incluidos en el Programa Experimental de Atención Sanitaria.	4	4	6	6	8
26.3 Informe anual con el nº de faltas de asistencia por acudir a visitas médica en niños con ER.	ND	ND	D	D	D
26.4 Informe anual con el nº de guías elaboradas de orientaciones educativas y sanitarias sobre ER para la comunidad educativa.	ND	D	D	D	D
26.5 Convenio con la Federación Española de enfermedades raras para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros educativos.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

SERVICIOS SOCIALES

Objetivo 27: potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).

Para que las personas afectadas por ER puedan disponer de un mejor acceso al conjunto de servicios y prestaciones sociales, los Centros de Servicios Sociales, que constituyen la puerta de acceso a los mismos, deben poder prestar la atención primaria de una manera más igualitaria en todo el territorio. Para ello se han identificado como áreas de trabajo prioritarias en primer lugar la estabilización y equiparación de la dotación de dichos centros y en segundo lugar actuaciones dirigidas a mejorar la identificación de recursos disponibles relacionados con las ER, su conocimiento y difusión a los profesionales de atención primaria para finalmente poder ampliar o adecuar mejor la oferta al usuario.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
27.1 Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales
27.2 Mejorar el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación adecuada y valoración a las personas con ER y a sus familiares, a través de la Red Pública se servicios sociales de atención primaria.	2017	2017	DGF y PS Entidades Locales
27.3 Mejorar la difusión periódica y sistemática de información accesible a las entidades de personas con ER, sobre servicios, prestaciones y programas sociales de carácter general y específicos de ER.	2017	2020	DGF y PS IMAS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
27.1 Incremento anual de la dotación de los Centros de Servicios Sociales.	ND	3%	3%	3%	3%
27.2 Procedimiento para el registro de personas atendidas con ER.	ND	D	D	D	D
27.3 Informe anual sobre las actuaciones de difusión de información sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 28: mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.

Las personas con ER en situación de dependencia necesitan la ayuda de terceras personas para su desenvolvimiento o para atender sus propias necesidades. Dicha ayuda es prestada generalmente por familiares, que realizan adaptaciones importantes de la vida personal, social y laboral. En otras ocasiones la persona en situación de dependencia no dispone, por diferentes causas, de tal apoyo familiar encontrándose en estas situaciones a merced de la ayuda externa.

El apoyo de terceras personas a las familias o al propio afectado en el desempeño de tareas para atender dichas necesidades facilita el mantenimiento de la autonomía personal y la permanencia en su entorno habitual, previniendo el deterioro individual, familiar o social y promoviendo condiciones favorables en las relaciones familiares y de convivencia. De la misma manera, la existencia de Centros de Atención a las Familias, de Respiro Familiar, Centros de Día, Centros de Estancias Temporales, y Centros de Atención al Ocio facilita la integración de las personas con una enfermedad rara en la comunidad, y a los familiares la conciliación de la vida personal y laboral con el cuidado de una persona dependiente afectada por una ER. Estos servicios son ofertados por algunos ayuntamientos desde la atención primaria, pudiendo mejorarse su cobertura geográfica en función de las necesidades sectoriales identificadas, así como la de los centros que pueden atender a personas afectadas por ER.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
28.1 Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	2017	2020	IMAS Entidades Locales
28.2 Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, prestado a las personas afectadas por ER y otras personas con graves dificultades.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales
28.3 Incrementar la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio prestado a las personas afectadas por ER.	2017	2020	IMAS Entidades Locales
28.4 Incrementar la cobertura del Servicio de Respiro Familiar prestado a las personas con ER	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
28.1 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.2 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.3 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio.	ND	2%	2%	2%	2%
28.4 Incremento anual de la cobertura del Servicio de Respiro Familiar.	ND	2%	2%	2%	2%

ND: No disponible

Objetivo 29: mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.

Relacionado también con el mantenimiento del máximo nivel de autonomía y el apoyo a las necesidades socio-familiares, existen ayudas económicas ofrecidas tanto desde los servicios sociales de atención primaria como especializada.

En las personas afectadas por una ER es frecuente la necesidad de realizar múltiples desplazamientos a diferentes especialistas que junto a las dificultades para la movilidad que muchos de los afectados presentan repercute seriamente en la capacidad de auto-cuidado. Por otro lado la mencionada dificultad de movilidad ocasiona una reducción

considerable del abanico de posibilidades formativas, laborales, o culturales y de ocio, que en conjunto podrían actuar en detrimento del nivel de autoestima. Desde los servicios sociales de atención primaria se considera necesario ampliar la oferta de prestaciones económicas adicionales a personas gravemente afectadas en su movilidad y con problemas para utilizar el transporte público colectivo.

En relación a la atención especializada, se dispone de Ayudas Individualizadas a Personas con Discapacidad destinadas a la promoción de la autonomía que incluyen algunos servicios y ayudas no cubiertas total o parcialmente por otras administraciones públicas. Las personas con ER con discapacidad y sin soporte familiar o cuyas familias no disponen de los recursos adecuados para su cuidado se encuentran en un claro riesgo de exclusión social por lo que estas ayudas deberían ser prioritarias en estos casos.

Líneas de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
29.1 Convocar Ayudas económicas individualizadas para personas con discapacidad (PcD).	2017	2020	IMAS
29.2 Priorizar en las Ayudas Individualizadas para PcD, a las personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.	2017	2020	IMAS
29.3 Situar el importe de las ayudas Individualizas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, en su caso.	2017	2020	IMAS
29.4 Ofrecer desde los servicios sociales de atención primaria de todos los municipios de la región, una ayuda económica (**bonotaxi)** a las personas con una ER y discapacidad física que no pueden utilizar los transportes públicos colectivos.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
29.1 Convocatoria anual de Ayudas Individualizadas a PcD.	D	D	D	D	D
29.2 Atención de las solicitudes de Ayudas Individualizadas para PcD procedentes de personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social.	ND	25%	50%	75%	100%
29.3 Importe concedido a las PcD afectadas por una ER en situación de vulnerabilidad social en relación al establecido en la Convocatoria.	ND	25%	50%	75%	100%
29.4 Cobertura regional de la ayuda Bonotaxi en los municipios.	ND	25%	50%	75%	100%

PcD: Persona con discapacidad; ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 30: mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.

Actualmente, tanto la valoración de la discapacidad como la valoración de las situaciones de dependencia corresponden a órganos de los servicios sociales especializados. El acceso a estos servicios debe de ser lo más universal posible.

La evaluación integral de las limitaciones y restricciones que determinan el grado de discapacidad requiere de unificación permanente de criterios, especialmente en niños con una enfermedad rara, puesto que gran parte de estas enfermedades tienen un comienzo precoz. También, dadas las características de alta complejidad, cronicidad y baja prevalencia de estas enfermedades, es necesaria la correcta valoración de las consecuencias que las enfermedades raras pueden tener en el desempeño de las actividades básicas. Para ello, la guía para valoración de la discapacidad en enfermedades raras realizada por el servicio de valoración y diagnóstico y publicada en noviembre de 2016 trata de incluir aspectos relacionados con las características singulares de cada ER y a homogeneizar los criterios de evaluación de las mismas. Se pretende seguir ampliando y actualizando dicha guía, para lo cual es indispensable la participación de las asociaciones de afectados, pudiendo FEDER aportar información de gran utilidad sobre las necesidades de los afectados y su grado de correspondencia con las actuales escalas de valoración de los valoradores de los Centros de valoración de la discapacidad y de los especialistas médicos correspondientes.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
30.1 Difusión e implementación de una Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER sobre 30 ER existentes en la Región de Murcia.	2017	2020	IMAS
30.2 Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad.	2017	2020	IMAS
30.3 Unificar los criterios de evaluación de la discapacidad en personas con ER entre administraciones y estamentos.	2017	2020	IMAS
30.4 Realizar un estudio conjunto con FEDER sobre las medid de soporte de funciones vitales y movilidad en la escala de valoración específica contempladas en el baremo de discapac	2017	2017	IMAS

30.5 Realizar un estudio conjunto con FEDER para incluir las medidas de soporte para ER que no están contempladas en la normativa, y proponer la consideración de apoyo especial a quienes precisan estas medidas y sean mayores de tres años.	2017	2017	IMAS
30.6 Actualizar los conocimientos y la normativa para que inclu el enfoque de las ER, respecto de la valoración de la depende y el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de d grado de discapacidad.	2017	2020	IMAS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
30.1 Grado de Difusión de la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	ND	25%	50%	75%	100%
30.2 Nº de enfermedades raras nuevas incorporadas anualmente en la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	31	12	12	12	12
30.3 Informe anual sobre la realización de actuaciones para unificar criterios en la evaluación de la discapacidad en personas con ER.	ND	D	D	D	D
30.4 Estudio conjunto con FEDER sobre medidas de soporte para ER contempladas en la escala de valoración específica del baremo de discapacidad.	ND	D	D	D	D
30.5 Estudio conjunto con FEDER para incluir medidas de soporte para ER no contempladas en la normativa actual.	ND	D	D	D	D
30.6 Informe anual sobre las acciones para actualizar los conocimientos y la normativa sobre ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 31: Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.

La Ley de servicios sociales promueve la participación directa de la sociedad civil en los servicios sociales, reconociendo también la pluralidad de agentes que convergen en la provisión de servicios sin olvidar la responsabilidad pública de garantizar prestaciones y derechos a los ciudadanos. En esta línea es necesario estructurar un diálogo abierto y permanente con las entidades de personas con ER y contar con su participación promoviendo actuaciones que favorezcan la colaboración y garanticen la accesibilidad.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
31.1 Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en las Entidades Locales de más de 50.000 habitantes.	2017	2020	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Entidades Locales
31.2 Contemplar la presencia de entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	2017	2017	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
31.3 Fomentar la participación social de las personas con alguna ER mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan.	2017	2020	IMAS Entidades Locales y sociales
31.4 Establecer cauces de coordinación entre el tejido asociativo del municipio y las entidades de las personas con enfermedades raras, en el conjunto de las Entidades de Personas con Discapacidad.	2017	2020	Entidades Locales Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades
31.5 Continuar el Programa de voluntariado municipal, apoyado por el colectivo de personas con ER y sus familias, y las entidades que les representan.	2017	2020	Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
31.1 Informe anual sobre las actuaciones para la creación de Mesas de Trabajo sobre la Discapacidad incluyendo ER.	D	D	D	D	D
31.2 Participación de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	ND	D	D	D	D
31.3 Informe anual sobre el apoyo económico y técnico a Entidades de personas afectadas por ER.	ND	D	D	D	D
31.4 Informe anual sobre las actuaciones de coordinación entre entidades del municipio y Entidades de personas con ER.	ND	D	D	D	D
31.5 Informe anual sobre el mantenimiento del Programa de voluntariado municipal, incluyendo las Entidades de personas con ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 32: promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.

El impulsar la puesta en marcha de iniciativas en torno a la Accesibilidad Universal a nivel local y autonómico es un reto importante para que la persona con discapacidad no vea dificultada la realización de sus actividades por un entorno o espacio no accesible y promoviendo recursos que faciliten el acceso a la comunicación e información.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
32.1 Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad	2017	2020	Consejerías Implicadas* Entidades Locales
32.2 Potenciar la administración electrónica en aquellos servicios afectados por la ley de Emergencia Social, (eliminación de tasas para reconocimiento de situación de dependencia) dotando de recursos humanos y materiales a dichos servicios con el objeto de poder garantizar el cumplimiento de las distintas normativas afectadas.	2017	2020	Consejería de Hacienda y Administracion es Publicas Entidades Locales
32.3 Desarrollo y aplicación de la normativa para la supresión de las barreras arquitectónicas y el fomento de la accesibilidad universal.	2017	2020	Consejería de Presidencia y Fomento Entidades Locales

* Consejería de Hacienda y Administraciones Públicas, Consejería de Presidencia y Fomento; Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
32.1 Constitución de un Grupo de trabajo estable para elaboración del Plan Accesibilidad.	ND	D	D	D	D
32.2 Informe anual sobre las actuaciones de impulso para potenciar la administración electrónica en servicios afectados por la ley de Emergencia Social.	ND	D	D	D	D
32.3 Informe anual sobre las acciones para mejora y aplicación de la normativa de fomento de accesibilidad universal.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 33: Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.

Las familias cuidadoras son un soporte fundamental para la atención de estas personas y un recurso inestimable que precisa de apoyos que favorezcan su propio cuidado y a la vez que contribuyan al bienestar familiar. Para ello hay que tener en cuenta aspectos como la gran reducción de tiempos y espacios para el descanso, el ocio y la vida social necesarios para los cuidadores; las inversiones económicas en cuidados, servicios y adaptaciones físicas del hogar y del entorno; las dificultades para la conciliación laboral y por tanto en muchos casos la reducción del grado de solvencia económica, etc. Estas situaciones provocan estrés en las familias, que puede repercutir finalmente sobre su salud y podría afectar a su capacidad para ofrecer un cuidado adecuado a las personas afectadas con una ER. Para tratar de detectar situaciones que generen riesgo de exclusión se proponen las siguientes líneas de actuación:

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
33.1 Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, los indicadores específicos relacionados con la afectación del menor por una ER.	2017	2017	DGF y PS
33.2 Orientar y derivar hacia los servicios sanitarios a los menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de ER para una la valoración y diagnóstico precoz.	2017	2020	DGF y PS Entidades Locales

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
33.1 Inclusión de indicadores relacionados con la afectación de ER en el marco de la Situación de Riesgo Social.	ND	D	D	D	D
33.2 Informe anual sobre las actuaciones de derivación a servicios sanitarios para valoración de menores en situación de riesgo social con posible afectación de ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

Objetivo 34: Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.

La Ley 26/2015, de 28 de julio, de Modificación del Sistema de Protección a la Infancia y a la Adolescencia, ha introducido modificaciones relevantes entre las que cabe destacar el énfasis en la prevención, detección y reparación de situaciones de riesgo en la Infancia, definidas en su artículo 17 como "…aquella en la que, a causa de circunstancias, carencias o conflictos familiares, sociales o educativos, el menor se vea perjudicado en su desarrollo personal, familiar, social o educativo, en su bienestar o en sus derechos de forma que, sin alcanzar la entidad, intensidad o persistencia que fundamentarían su declaración de situación de desamparo y la asunción de la tutela por ministerio de la ley, sea precisa la intervención de la administración pública competente, para eliminar, reducir o compensar las dificultades o inadaptación que le afectan y evitar su desamparo y exclusión social, sin tener que ser separado de su entorno familiar…." Desde esta perspectiva, resulta fundamental contemplar aquellas situaciones de carencia o dificultad derivadas de la existencia de una enfermedad rara en un niño o niña, para desde su detección temprana propiciar actuaciones que minimicen las posibles consecuencias negativas.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
34.1 Contemplar e incorporar las especificidades derivadas de la afectación de los menores por ER en la elaboración de la Estrategia de actuación ante posibles Situaciones de Riesgo en la Infancia.	2017	2017	DGF y PS

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
34.1 Incluir en la Estrategia de Actuación ante posibles Situaciones de Riesgo Social las especificidades de afectación de menores por ER.	ND	D	D	D	D

ND: No disponible; D: Disponible

COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA

Objetivo 35: elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.

Las enfermedades raras son enfermedades crónicas que generan en ocasiones importantes grados de discapacidad, esto hace que el problema de seguimiento sea mayor y no afecte solo a las personas que padecen la enfermedad sino también a sus familias y a sus entornos más cercanos. Esto conlleva que a la hora de coordinar los cuidados sea extremadamente complejo, por ello cualquier solución debe abordar de forma integral la coordinación de todos los recursos que precisan las personas que padecen estos problemas.

En el año 2006 se publicó la Orden para la coordinación de actuaciones relativas a la atención socio-sanitaria en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, en el seno de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria. Desde entonces se han creado varias comisiones técnicas o grupos de trabajo específicos para el desarrollo de protocolos de coordinación, que son supervisados y aprobados por dicha Comisión Regional.

Un impulso adicional a la coordinación socio-sanitaria requerida en el caso de las ER lo dio el Plan de Salud 2010-2015 de la Región de Murcia, que propuso potenciar la integración social de los afectados por una Enfermedad Rara, incluyendo los sectores educativos, laborales y servicios sociales, y proporcionar una asistencia socio-sanitaria que garantizara la continuidad asistencial a las personas afectadas, brindando respuestas adaptadas a sus necesidades.

En 2012 Consejería de Sanidad y Política Social constituyó una Comisión Técnica de enfermedades raras en el marco de la Comisión Regional de Coordinación para elaborar un Protocolo de Atención y Coordinación Socio-sanitaria de las Enfermedades Raras. Fruto de dicho trabajo se identificaron los recursos sanitarios, sociales y educativos disponibles en la Región. Se establecieron las líneas estratégicas que dicho protocolo debía contemplar, entre las que destacan la identificación de los profesionales

implicados, definiendo el papel de cada uno, así como los circuitos y flujos de información para conseguir la mejor atención socio-sanitaria posible.

Para coordinar los diferentes recursos existentes, en el periodo de vigencia del PIER se desarrollará el Protocolo de Atención y Coordinación socio-sanitario de la atención a las personas que padecen una ER y sus familiares, en base a las experiencias previas del grupo de trabajo y a las necesidades de usuarios y profesionales en el que se diseñe la estructura de coordinación. Se considera recomendable tener en cuenta los siguientes puntos para la coordinación socio-sanitaria de la atención a las personas con ER y sus familiares:

- Dada la complejidad y cronicidad de las enfermedades raras, así como la necesidad de movilizar y coordinar múltiples recursos (sanitarios, educativos o laborales y sociales) con el mínimo impacto sobre la calidad de vida de afectados y familiares se recomienda establecer un equipo para la gestión de estos casos, conformado por profesionales de los ámbitos implicados que ya trabajan en cada área de Salud.
- Atención coordinada, complementaria y flexible entre los servicios sociales y sanitarios, y otros sistemas intervinientes.
- Asistencia integral basada en las necesidades de la persona y su familia, para mejorar su calidad de vida potenciando su autonomía a través de actuaciones que favorezcan la continuidad de los cuidados.
- Coordinación de dispositivos administrativos protocolizados, ágiles y eficientes.
- Descentralización de funciones clave en el acceso a los servicios.
- Planificación conjunta intersectorial, redes de atención. Acuerdos intersectoriales.
- Carácter comunitario, siendo capaz de otorgar prioridad al mantenimiento de las personas en su entorno de vida habitual.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
35.1 Crear la Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER dentro de la Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria.	2017	2017	DGPIFAC
35.2 Diseñar un marco jurídico y administrativo de coordinación y asistencia socio-sanitaria en la Región de Murcia para la atención a personas con ER y sus familiares.	2017	2020	Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria

35.3 Definir e identificar los servicios y recursos existentes que deben funcionar en coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares (mapa de recursos salud, servicios sociales, educación, empleo, entidades locales y tercer sector).	2017	2018	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
35.4 Elaborar el protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares, y establecer indicadores para su evaluación.	2017	2018	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
35.5 Establecer acuerdos inter-institucionales operativos para implementar el Protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las ER y sus familiares.	2018	2019	DGPIFAC

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
35.1 Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER	ND	D	D	D	D
35.2 Marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares	ND	D	D	D	D
35.3 Mapa de recursos actualizado y disponible.	ND	ND	D	D	D
35.4 Protocolo de coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares aprobado por la Comisión Regional de coordinación socio-sanitaria.	ND	ND	D	D	D
35.5.1 Cobertura de implantación del protocolo de coordinación para la atención socio-sanitaria de las personas con enfermedades raras por área sanitaria.	0%	0%	33%	66%	100%
35.5.2 Informe de evaluación del protocolo de coordinación socio-sanitario en la atención a personas con ER y familiares.	ND	ND	ND	ND	D
35.5.3 Informe anual de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria sobre el establecimiento de acuerdos inter-institucionales operativos en base a la estructura de coordinación propuesta para la atención a personas con ER.	ND	ND	D	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.

Para que la coordinación se realice de forma global, se hace imprescindible que los profesionales de cada uno de los ámbitos compartan suficiente información, y disponer de informes médicos estandarizados dirigidos al centro educativo o a los Servicios Sociales, que contemplen de forma sistemática si una persona con una ER presentará o no determinadas dificultades (motoras, cognitivas, sensoriales, afectivas, conductuales,…), las consecuencias de la enfermedad para valorar la necesidad de productos de apoyo y de medidas de soporte para la movilidad y para funciones vitales, además las necesidades de cuidados especiales (enfermería, fisioterapia, salud mental, etc.). Esto facilitará y agilizará la identificación de las necesidades específicas para su evaluación psicopedagógica o la evaluación de la discapacidad o dependencia.

En el ámbito educativo y laboral es necesario conocer si un alumno o alumna, trabajador o trabajadora, requiere una asistencia sanitaria específica y continuada en su centro, o en su puesto de trabajo, y contemplar la posibilidad de necesitar asistencia sanitaria urgente para prever los mecanismos para proporcionarla. De la misma manera los profesionales sanitarios necesitan conocer los recursos terapéuticos y de apoyo social que se están proporcionando fuera del ámbito asistencial sanitario para mejorar el plan de atención.

Para el abordaje multidisciplinar y la adecuada comunicación de información sobre cada caso en un ambiente de confidencialidad y confianza, las experiencias previas llevadas a cabo en la Región destacan la importancia que tiene el contacto entre profesionales de las diferentes administraciones (sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos, jornadas informativas entre sectores, etc.). Favorecer desde las propias administraciones que los profesionales que atiendan casos puedan disponer de herramientas suficientes, y de espacio y tiempo de dedicación especial para tal fin propiciará que se preste una atención socio-sanitaria de calidad a los afectados.

La adecuada gestión del conocimiento puede apoyarse además en el desarrollo de las Tecnologías de la Información y Comunicación (TICs) como instrumentos facilitadores de accesibilidad, equidad y eficiencia. El “conocimiento en red” permite intercambiar

información entre profesionales físicamente alejados, que atienden a personas afectadas por un mismo problema, lo que les permite adquirir competencias expertas o coordinarse de una manera más ágil con otras administraciones. Sin embargo, experiencias previas llevadas a cabo han encontrado ciertas dificultades para el desarrollo de sistemas informáticos compartidos o comunes, siendo prioritario solventar también estos problemas tecnológicos para asegurar el adecuado intercambio de información entre los profesionales de diferentes administraciones.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
36.1 Diseñar informes estandarizados para compartir información relativa a una persona con una ER, su situación y sus necesidades entre los dispositivos de intervención de los diferentes ámbitos de actuación.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
36.2 Fomentar el trabajo en red, facilitando la creación de espacios inter-institucionales de encuentro entre profesionales.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria
36.3 Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	2018	2019	Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
36.1 Diseño de informes estandarizados para el traspaso de información relativa a una persona con una ER.	ND	ND	ND	D	D
36.2 Nº de sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos y jornadas informativas entre los sectores implicados.	ND	ND	ND	D	D
36.3 Desarrollo de una plataforma para compartir de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	ND	ND	ND	D	D

ND: No Disponible; D: Disponible

FORMACIÓN

Objetivo 37: aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación.

A nivel autonómico se favorecerá la inclusión curricular del cuerpo de conocimientos de las enfermedades raras en los distintos grados universitarios de las facultades de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación. Para ello se mantendrán reuniones con los decanatos para elaborar un continuo formativo integrando el grado, postgrado y formación continua en cada una de las áreas de la salud, sociales y de la educación.

En el ámbito universitario el objetivo se puede materializar con la incorporación en las guías docentes de los grados de las carreras universitarias de contenidos específicos sobre la atención a personas con enfermedades raras.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
37.1 Incrementar los contenidos docentes acerca de las ER en los distintos grados universitarios de la Salud, ciencias sociales y educación.	2018	2020	Decanatos Ciencias de la Salud, Sociales y Educación SMS-Desarrollo Profesional DGAD y CE DGF y PS
37.2 Sensibilizar a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER.	2018	2020	Decanatos Ciencias de la Salud SMS-Desarrollo Profesional DGAD y CE DGF y PS

Objetivo 38: Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia).

Se incluirán contenidos y cursos monográficos sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado en los diferentes ámbitos.

Para fomentar el aprendizaje en el marco de la formación sanitaria especializada de los centros sanitarios (hospitales y centros de salud, fundamentalmente), se potenciarán actividades formativas relacionados sobre las enfermedades raras en los planes transversales y específicos de las distintas especialidades y troncos.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
38.1 Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia.	2018	2020	DGPIFAC-CRFV SMS-Desarrollo Profesional
38.2 Introducir en los programas docentes de la formación sanitaria especializada contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las ER.	2018	2020	Ministerio de Sanidad SMS-Desarrollo Profesional Jefaturas de Estudio
38.3 Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado.	2018	2020	Decanatos facultades Consejerías Salud; Educación , Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades

Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional.

En la Región se han identificado ciertas necesidades de formación de profesionales sanitarios que atienden a personas con enfermedades raras, tanto en atención primaria como en atención hospitalaria referentes a la actualización de conocimientos que faciliten el diagnóstico y tratamiento de estas personas. Así mismo, se efectuarán acciones formativas en el ámbito sanitario (Plan Integrado de formación continuada Sanitaria) para divulgar y favorecer la implementación de protocolos y guías de coordinación de la asistencia sanitaria y socio-sanitaria (incluida la atención temprana).

Se incluirán actividades de formación específica sobre el conocimiento de enfermedades raras y sus consecuencias, o la respuesta educativa adecuada, en el Plan Regional de Formación del Profesorado.

También se abarcará a través de la Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública (EFIAP) la sensibilización y formación de los empleados públicos de las Administración Local y Regional incidiendo especialmente en los que trabajan en los temas de orientación de empleo, discapacidad o valoración de la dependencia, pero sin olvidar otros colectivos como los responsables de planificación, obras públicas, parques y jardines, tráfico y transporte, etc.

Las actividades formativas contemplarán diferentes aspectos (sanitarios, sociales, educativos, laborales) para que los profesionales reconozcan mejor las características y limitaciones que las ER suponen para las personas afectadas y sus familias de cara a su inserción social, educativa y laboral.

Así mismo, para mejorar la respuesta a las personas con ER desde los servicios de atención a usuarios, en la Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública (EFIAP) se aumentará transversalmente (programa interadministrativo) el grado de sensibilización entre los profesionales frente a estas enfermedades.

Otra línea de actuación irá enfocada al desarrollo de actividades de sensibilización sobre las enfermedades raras, con la participación de personal sanitario experto y de asociaciones de afectados, en jornadas informativas que tendrán lugar en diferentes ámbitos (centros docentes, servicios sociales, etc.) con el fin de fomentar la comunicación entre colectivos, el intercambio de estándares, procedimientos armonizados de coordinación asistencial sanitaria y socio-sanitaria y guías de buenas prácticas, etc. Se incidirá en la rentabilidad de una buena coordinación socio-sanitaria y en aspectos específicos para favorecer el trabajo en red (coordinación inter-institucional).

Se efectuarán también acciones formativas para divulgación del plan en aquellas administraciones e instituciones que lo precisen. Así, los CDIAT y otros centros de tratamiento que no tengan un carácter público, pero que colaboren con este Plan y estén contemplados por los distintos protocolos que se desarrollen, deberán ser incluidos en los planes formativos que se vayan poniendo en marcha, sea mediante su inclusión parcial dentro de los planes públicos, o a través de planes específicos o convenios.

Línea de actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
39.1 Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.	2017	2020	DGPIFAC-CRFV SMS-Desarrollo Profesional
39.2 Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.	2017	2020	SMS: CBCG, Desarrollo Profesional
39.3 Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.	2018	2020	SMS: CBCG, Sección Genética Médica, Desarrollo Profesional
39.4 Actualizar las competencias (nucleares, ortopedia infantil, neuro-pediatría, adolescentes, genética médica y salud mental) en ER en el personal sanitario.	2018	2020	SMS: Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Salud Mental; Ortopedia infantil; Desarrollo Profesional
39.5 Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.	2018	2020	SMS: Sección de Genética Médica; Desarrollo Profesional
39.6 Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.	2018	2020	SMS: Cuidados Paliativos; Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Desarrollo Profesional
39.7 Actualizar en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios que atiendan una población con alta prevalencia con las ER.	2019	2020	SMS: Cuidados Paliativos; Sección de Genética Médica; Neuro-pediatría; Desarrollo Profesional
39.8 Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.	2018	2020	Consejerías: Salud; Familia e Igualdad de Oportunidades; Educación, Juventud y Deportes EFIAP
39.9 Incluir en las actividades formativas pertinentes para los profesionales de los centros privados colaboradores que forman parte de los protocolos de AT (CDIAT,…).	2017	2020	Consejerías: Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades, Salud; Empleo, Universidades y Empresa
39.10 Informar sobre aspectos básicos clínicos y sanitarios de las enfermedades raras a personal de centros educativos y servicios sociales.	2017	2020	SMS Consejerías: Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades EFIAP
39.11 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.	2017	2020	Consejería de Educación, Juventud y Deportes

39.12 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.	2017	2020	Consejería de Educación, Juventud y Deportes
39.13 Actualizar en ER a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/discapacidad.	2018	2020	DGPV y PI IMAS EFIAP
39.14 Formar en necesidades de autocuidado de personas con ER a profesionales de servicios sociales.	2018	2020	EFIAP FEDER
39.15 Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER.	2018	2020	EFIAP FEDER EELL: Cartagena, Murcia, Yecla
39.16 Formar a los profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar para mejorar la calidad de la atención a las personas con ER.	2018	2020	EFIAP EELL Cartagena
39.17 Sensibilizar a los profesionales implicados de los ámbitos educativo, social y sanitario sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria en enfermedades raras y el uso de la plataforma compartida.	2019	2020	DGPIFAC-Unidad de Coordinación socio-sanitaria Consejerías: Educación, Juventud y Deportes; Familia e Igualdad de Oportunidades; Salud; Empleo, Universidades y Empresa
39.18 Informar y debatir sobre el Plan estratégico de ER y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias (calidad de vida).	2017	2020	DGPIFAC- Consejería Salud DGF y PS- Consejería Familia e Igualdad de Oportunidades Consejería de Educación, Juventud y Deportes EFIAP SMS-Desarrollo Profesional

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
Realización de jornadas	-	Al menos una sectorial (educación. sanidad, social)	Al menos una conjunta	Al menos una sectorial	Una conjunta Tres sectoriales en todo el periodo
% de actividades formativas ejecutadas respecto a las programadas por año en formación continuada	-	50% de las previstas	60% de ídem	70% de ídem	80% de ídem
Elaboración de guía/acuerdo de formación en ER en grado y postgrado	-	-	Disponible en un ámbito	Disponible en dos ámbitos	Disponible en tres ámbitos

INVESTIGACIÓN

Objetivo 40: potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.

Se proponen diferentes líneas de actuación para explorar la asociación de determinadas enfermedades con alteraciones genéticas, buscar nuevas dianas terapéuticas, o valorar la utilidad de técnicas diagnósticas novedosas para el diagnóstico en la práctica clínica.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
40.1 Valorar el análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	2017	2020	SMS-IMIB
40.2 Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	2017	2019	SMS-IMIB
40.3 Caracterizar fenotípica y genotípicamente la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.4 Estudiar las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.5 Caracterizar clínica y molecularmente las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región.	2017	2019	SMS-IMIB
40.6 Estudiar mutaciones del gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	2017	2019	SMS-IMIB
40.7 Estudiar la asociación de nuevos genes al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	2017	2019	SMS-IMIB
40.8 Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	2017	2019	SMS-IMIB
40.9 Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	2017	2019	SMS-IMIB
40.10 Evaluar el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune primaria en España	2017	2019	SMS-IMIB
40.11 Estudiar la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI	2017	2020	SMS-IMIB
40.12 Identificar los aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis	2017	2020	SMS-IMIB

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
40. Número de artículos publicados.	ND	D	D	D	D

Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.

Los tratamientos de enfermedades poco frecuentes se encuentran muy vinculados al desarrollo de Medicamentos Huérfanos, pero el desarrollo de estos fármacos presenta poco interés comercial debido al escaso número de pacientes de cada una de las patologías. Por este motivo, debemos establecer los mecanismos que faciliten la puesta en marcha de Ensayos Clínicos con Medicamentos que hagan atractivo, para la industria farmacéutica, la realización de estos ensayos en nuestra Comunidad. De esta forma, también estaremos facilitando el acceso a tratamientos con medicamentos en fase de investigación a pacientes de la Región de Murcia.

Por otro lado, la disponibilidad de una plataforma inter-institucional para el registro de las necesidades y las medidas adoptadas (tratamientos farmacológicos y otros abordajes terapéuticos) permitirá potenciar nuevas líneas de investigación en la Región de Murcia.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
41.1 Desarrollo de legislación autonómica que facilite la realización de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos	2017	2017	Consejería de Salud
41.2 Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional	2017	2017	Consejería de Salud
41.3 Fomento de la realización de Ensayos Clínicos con medicamentos huérfanos.	2017	2020	SMS-Consejería de Salud
41.4 Fomento de la realización de Estudios Post-autorización con medicamentos huérfanos	2017	2020	SMS-Consejería de Salud
41.5 Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana, y otros ámbitos o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.	2017	2020	Consejerías implicadas*

* Familia e Igualdad de Oportunidades; Salud; Educación, Juventud y Deportes; Universidad de Murcia

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
41.1 Número de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos	18	19	22	25	27
41.2 Número de EPAs con Medicamentos Huérfanos	18	20	23	25	27
41.3 Número de estudios relacionados con la atención temprana a niños con una ER	0	1	1	1	1

Objetivo 42: desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.

El poder determinar los factores de riesgo medioambientales que puedan favorecer la aparición de estas enfermedades, así como poder evaluar la calidad de vida de los pacientes afectados de enfermedades raras mediante el uso de indicadores estandarizados que permitan la comparación con otras enfermedades más incidentes o prevalentes pero no tan incapacitantes nos va a permitir evitar estos factores y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Líneas de Actuación	Inicio	Fin	Unidad Responsable
42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	2017	2020	DGPIFAC DGSPA
42.2 Investigación epidemiológica e identificación de factores de riesgo medioambientales causantes de malformaciones congénitas.	2017	2020	DGAS-SMS
42.3 Explorar la introducción de herramientas de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud de los afectados por ER.	2017	2020	DGPIFAC
42.4 Estudio de prevalencia de ER en salud mental en base a un sistema de codificación único	2017	2020	DGAS-SMS
42.5 Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos	2017	2018	DGAS-SMS
42.6 Estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	2017	2020	SMS-IMIB

Indicadores de seguimiento	Valor de partida	2017	2018	2019	2020
42.1 Publicación del estudio letalidad/supervivencia.	0	0	0	0	1
42.2 Publicación del estudio factores de riesgo medioambientales.	0	0	0	0	1
42.3 Publicación de informe sobre calidad de vida.	0	0	0	0	1
42.4 Publicación del estudio prevalencia ER mentales.	0	0	0	0	1
42.5 Publicación del estudio sobre costes cuidados pediátricos paliativos.	0	0	0	0	1
42.6 Publicación de estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	0	0	0	0	1

SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN

El Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia se formula con un horizonte temporal situado en el año 2020 y está orientado a la mejora continua de la atención a los ciudadanos afectados por alguna enfermedad rara para incrementar su calidad de vida. Incluye el seguimiento continuado del mismo, como uno de sus instrumentos clave, que generará información de los procesos previstos y de los resultados alcanzados durante su periodo de vigencia, lo que permitirá convertirlo en un instrumento de gestión actualizado y dinámico.

La meta última del PIER es mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por una ER. Sin embargo evaluar de una manera objetiva, cuantificada, el impacto del conjunto de actividades del PIER es una tarea compleja. Se contempla en el Plan la realización de estudios que orienten sobre la calidad de vida de los afectados, sirviéndose para ello del Sistema de Información de las Enfermedades Raras de la Región de Murcia, pero también se han expuesto las limitaciones actuales de estos sistemas de información. Es por esta razón que el PIER plantea para cada línea estratégica una serie de actuaciones en cada objetivo. Actuaciones y objetivos han sido traducidos en indicadores cuantificables que permitirán conocer el grado de avance de las líneas y potenciar aquellas actuaciones que lo requieran.

La complejidad de las actuaciones a realizar en el marco de este plan, así como la multiplicidad de organismos implicados en su implementación y la necesidad de coordinación con otros planes, programas y actuaciones de ámbito autonómico, estatal e internacional, justifica el establecimiento de una estructura para la evaluación y seguimiento que asegure la adopción de las medidas necesarias para el cumplimiento del mismo. Dicha estructura funcional está constituida por una Comisión de Dirección una Comisión Técnica, los responsables de las líneas estratégicas y el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

La Comisión de Dirección del Plan Integral de Enfermedades Raras es el órgano de dirección máximo rango, que recibirá información sobre el grado de cumplimiento en

cada línea estratégica y aprobará en caso necesario los cambios de sus contenidos propuestos desde la Comisión Técnica o desde las diferentes Consejerías. Se reunirá al menos con carácter anual y en ella se integrarán los órganos directivos implicados en su puesta en marcha.

COMISIÓN DE DIRECCIÓN

- Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Consejería de Salud
- Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud
- Consejería de Educación, Juventud y Deportes.
- Consejería de Familia y e Igualdad de Oportunidades.

La Comisión Técnica para seguimiento y evaluación del plan, realizará el seguimiento global del plan y la evaluación de sus objetivos y actuaciones, mediante las herramientas que se consideren necesarias, proponiendo a la Comisión de Dirección los cambios y ajustes que considere oportunos. Esta comisión tendrá carácter interdepartamental y estará formada por los representantes de las unidades orgánicas que la integran que, a su vez, serán los responsable de cada una de las líneas estratégicas definidas. La comisión podrá invitar los componentes que se consideren oportunos. Se reunirá al menos con carácter anual y sus funciones se centrarán en:

- Impulsar la ejecución del plan.
- Coordinar la ejecución del plan con otras estrategias y planes autonómicos, estatales e internacionales, relacionados con las líneas estratégicas del PIER.
- Aprobar los documentos de evaluación del plan.

COMISIÓN TÉCNICA

Líneas estratégicas	Unidad orgánica responsable
Epidemiología	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.
Información	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud
Prevención, detección precoz y diagnóstico	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud
Asistencia Sanitaria	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.
Recursos terapéuticos	Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.
Educación	Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.
Servicios Sociales	Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.
Investigación	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.
Formación	Dirección General de Recursos Humanos. Servicio Murciano de Salud.
Coordinación socio-sanitaria	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

Las unidades orgánicas responsables de cada línea estratégica asumirán su puesta en marcha, ya sea por si solas o en colaboración con otras unidades orgánicas o administrativas. Designarán un responsable de cada línea estratégica que, a los efectos de este Plan, actuará en su representación y se integrará como miembro nato de la Comisión Técnica. Sus funciones son las siguientes:

- Ejecutar las actuaciones oportunas para el logro de los objetivos coordinándose con los agentes implicados.
- Proponer a la Comisión Técnica los ajustes necesarios para la consecución de los objetivos de la línea estratégica.
- Aportar la información necesaria para la evaluación.
- Incorporar las actividades previstas en los Contratos de Gestión anuales formalizados por los diferentes organismos implicados (SMS, IMAS, EELL, etc.).

La evaluación y seguimiento se apoya en el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria de la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, que actuara como secretaría de la Comisión Técnica y recabará anualmente información sobre el cumplimiento de los objetivos e indicadores establecidos en cada línea estratégica a través de los responsables designados y elaborará un informe anual de seguimiento. Tras la finalización del periodo de vigencia del plan, elaborará una memoria final, que especifique los logros alcanzados de manera global. La evaluación del plan será aportada a la Comisión Técnica para que proponga las medidas oportunas a la Comisión de Dirección.

BIBLIOGRAFÍA

Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 (DO L 155 de 22.6.1999, p.1), por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003).

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, pp. 1-5), modificado por Reglamento (CE) nº 596/2009, del Parlamento Europeo y del Consejo de 18 de junio de 2009 (DO L 188, 18.7.2009, p.14).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre).Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015

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 (BOE núm. 222, de 16 de septiembre). Texto consolidado: última modificación: 8 de julio de 2015.

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 núm. 270, de 11 de noviembre).

Acuerdo del Pleno del Senado por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, aprobado por la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales en su reunión del día 18 de diciembre de 2006 (543/000016).
(BOCG núm. 659, de 23 de febrero de 2007).

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. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2013. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

Orden de 16 de diciembre de 2009, de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 5, de 8 de enero), modificada por Orden de 23 de diciembre de 2013, de la Consejería de Sanidad y Política Social (BORM núm. 9, de 13 de enero).

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 núm. 138, de 10 de junio). Creación del Registro de Enfermedades Raras y banco de muestras. Disponible en: https://registroraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx

Orden de 16 de diciembre de 2009 de la Consejería de Sanidad y Consumo por la que se crean y modifican ficheros con datos de carácter personal gestionados por la Consejería de Sanidad y Consumo de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia. (BORM núm. 8, de 8 de enero)

Titos-Gil S, Arizo-Luque V, Palomar-Rodríguez JA. Aproximación a las enfermedades raras en la Región de Murcia 2002-2009. Murcia: Consejería Sanidad y Política Social; 2011.

Decreto 223/2015, de 16 de septiembre, por el que se establecen los criterios de gestión y funcionamiento del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (BORM núm. 216, 18 de septiembre).

Titos Gil S, Segura Aroca M, Moreno López AB, Sánchez Escámez A, Sánchez Pardo M, Abellán Pérez MV, López Díez LM, Palomar Rodríguez JA. Prevalencia de enfermedades raras en la Región de Murcia 2013. Murcia: Consejería de Sanidad; 2015.

Testa MA, Simonson DC. Assessment of Quality-of-Life Outcomes. N Eng J Med. 1996;334:835–840

Global burden of disease. Organización Mundial de la Salud. Ginebra. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.who.int/healthinfo/global_burden_disease/gbd/en/

Botella Rocamora P., Zurriaga Lloréns O; Posada de la Paz M, Martínez Beneito, MA, Bel Prieto E, Robustillo Rodela A, Ramalle Gómara E, Durán Plá E, Sánchez –Porro Valadés P. Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003 (Spain). Madrid; 2006. Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (REpIER). [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://spainrdr.isciii.es

Vigilancia de los cánceres raros en Europa. Executive Agency for Health and Consumers (EAHC) of the European Commission. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.rarecare.eu

Rincón A, González D, Robustillo A et al. Mortalidad y años potenciales de vida perdidos por enfermedades raras en la Comunidad de Madrid en el periodo 1999-2003. Boletín Epidemiológico de la Comunidad de Madrid. 2008;14(2).

González-Meneses López A, Benavides J, Fernández de la Mota E, et al. Plan DE Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. Epidemiología de las enfermedades raras. Consejería de Salud. Junta de Andalucía; 2007.

Margolles M, Mérida S. Mortalidad por Enfermedades Raras en Asturias, 1987-1998. Consejería de Salud y Servicios Sanitarios. Gobierno del Principado de Asturias; 2006.

Orphanet-España. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Joint Action 'Promoting Implementation of Recommendations on Policy, Information and Data for Rare Diseases' (RD-ACTION) of the European Comission. [Actualizado el 30 de noviembre de 2016. Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: www.orphanet-espana.es

Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Guía de enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: http://gesdoc.isciii.es/gesdoccontroller?action=download&id=19/10/2012-ef90883d23.

Plan Integral de Atención a la Mujer (PIAM). Murcia: Consejería de Sanidad y Política Social. Servicio Murciano de Salud; 2012. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/266164-PIAM_2012.pdf

Programa de atención al niño y al adolescente: guía de apoyo al programa (PANA). Murcia: Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad; 2007. [Acceso 1 diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/109845-109845-guia_pediatras_todo.pdf

Comisión Regional Farmacia y terapéutica de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=285307&expand=1

Ayudas para pacientes del Servicio Murciano de Salud afectados de errores innatos del metabolismo de especial seguimiento. Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1300&IDTIPO=240&RASTRO=c179$m2465

Prestación ortoprotésica del Servicio Murciano de Salud. Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=1667&IDTIPO=240&NOMBRECANAL=Personas+con+Discapacidad&RASTRO=c179$m2464,2465

Intranet del Servicio Murciano de Salud (SoMoS+) Murcia: Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.sms.carm.es/somos/portal/index.pl

Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y Domiciliaria. Murcia: Educarm. Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciaeduca.es/eaehd/sitio/

Atención a la diversidad. Murcia: Consejería de Educación y Universidades de la Región de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://diversidad.murciaeduca.es/contacto.php

Servicio de Atención a la diversidad y voluntariado Universidad de Murcia. Murcia: Universidad de Murcia. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.um.es/adyv/diversidad.php

Servicio Regional de Empleo y Formación de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo / CARM; 2010. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.sefcarm.es/

Guía de recursos sociales para personas con discapacidad de la Región de Murcia. Murcia: Consejería de Trabajo, Consumo y Política Social; 2004. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=3621&IDTIPO=100&RASTRO=c697$m3617

Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras. Federación Española de Enfermedades Raras. [Acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/encuentre-informacion-y-consiga-ayuda

Estudio sobre situación de las Necesidades Socio sanitarias de las personas con enfermedades raras en España (Estudio ENSERio). Ávila: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); 2009 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf

Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas (Estudio ENSERio2). Madrid: Federación Española de

Enfermedades Raras (FEDER); 2013 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio2_FEDER_DEF.pdf

Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares. Madrid: Real Patronato de Discapacidad y el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.asem-esp.org/descargas/publicaciones/2013-01-MapaRecursosSanitarios.137.pdf

Posada M, Abaitua I. Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras ubicados en la Comunidad de Madrid. Sevilla: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía y Competitividad; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-comunicacion/fd-noticias/Recursos-Clinicos-Investigacion-en-CAM-Fundacion-FEDER.pdf

Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del 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 (BOE núm. 269, de 6 de noviembre).

Cartera de Servicios de enfermedades genéticas. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Murcia: Consejería de Sanidad de la Región de Murcia [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.murciasalud.es/pagina.php?id=210566&idsec=4754

Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo (BOE núm. 55, de 4 de marzo). Texto consolidado: última modificación: 22 de septiembre de 2015.

Protocolo para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias en la detección y diagnóstico del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad-TDAH. Murcia: Consejería de Sanidad y Consumo; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo_2012.pdf

Protocolo para la coordinación de actuaciones educativas y sanitarias en la detección e intervención temprana en los Trastornos de Espectro Autista-TEA. Murcia: Subdirección General de Salud Mental. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Sanidad y Política Social; 2012 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/236108-protocolo_2012.pdf

Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica (BOE núm. 159, de 4 de julio).Texto consolidado. Última modificación: 2 de junio de 2011.

(2014/286/UE) Decisión Delegada de la Comisión, de 10 de marzo de 2014, por la que se establecen los criterios y las condiciones que las redes europeas de referencia y los prestadores de asistencia sanitaria que deseen ingresar en las redes europeas de referencia deben cumplir Texto pertinente a efectos del EEE (DO L147/72 de 17.5.2014).

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 (BOE núm.34, de 8 de enero). Texto consolidado: sin modificaciones.

Cuidados paliativos pediátricos en el Sistema Nacional de Salud: criterios de atención. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2014 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.msps.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/01-Cuidados_Paliativos_Pediatricos_SNS.pdf

Craig F, Huijer AS, Benini F, Kuttner L, Wood C, Ferraris PC, et al. IMPaCCT: Standards for paediatric palliative care in Europe. Eur J Palliat Care. 2007;14(3):109–16.

Downing, J R, Ling Julie, Benini Franca, Payne Sheila PD. Core competencies for education in Paediatric Palliative Care. Eur J Palliat Care. 2013;20(2):1–35

Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales (BOE núm. 174, de 20 de julio).

Directiva 2003/94/CE de la Comisión, de 8 de octubre de 2003, por la que se establecen los principios y directrices de las prácticas correctas de fabricación de los medicamentos

de uso humano y de los medicamentos en investigación de uso humano (DO L262/22 14.10.2003).

Real Decreto 824/2010, de 25 de junio, por el que se regulan los laboratorios farmacéuticos, los fabricantes de principios activos de uso farmacéutico y el comercio exterior de medicamentos y medicamentos en investigación (BOE núm. 165, de 8 de julio). Texto consolidado. Última modificación: 19 de octubre de 2013.

Directiva 90/385/CEE del Consejo, de 20 de junio de 1990, relativa a la aproximación de las legislaciones de los Estados miembros sobre los productos sanitarios implantables activos (DO L189 de 20.7.1990, pp. 17-36).

Real Decreto 477/2014, de 13 de junio, por el que se regula la autorización de medicamentos de terapia avanzada de fabricación no industrial (BOE núm. 144, de 14 de junio).

Real Decreto 1616/2009, de 26 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios implantables activos (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).

Directiva 93/42/CEE del Consejo, de 14 de junio de 1993, relativa a los productos sanitarios (DO L 169 de 12.7.1993, pp. 1-43).

Real Decreto 1591/2009, de 16 de octubre, por el que se regulan los productos sanitarios (BOE núm. 268, de 6 de noviembre).

Directiva 98/79/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 27 de octubre de 1998 sobre productos sanitarios para diagnóstico in vitro (DO L 331, de 7.12.1998, p.1-37).

Real Decreto 1662/2000, de 29 de septiembre, sobre productos sanitarios para diagnóstico "in vitro" (BOE núm. 235, de 30 de septiembre de 2000).

Orden SSI/1329/2014, de 22 de julio, por la que se modifican la cartera común suplementaria de prestación con productos dietéticos y las bases para la inclusión de los alimentos dietéticos para usos médicos especiales en la oferta de productos dietéticos del Sistema Nacional de Salud y para el establecimiento de los importes máximos de financiación (BOE núm. 180, de 25 de julio).

Instrucción nº 4/2012, de 12 de julio, de la Dirección Gerencia del Servicio Murciano de Salud, por la que se establece el procedimientos a seguir para facilitar la prestación de productos dietéticos en el ámbito del sistema sanitario público de la Región de Murcia (BORM núm. 171, de 25 de julio).

Instrucción nº 9/2014, de 23 de diciembre, de la Dirección Gerencia del Servicio Murciano de Salud, por la que se establece el procedimiento a seguir para facilitar la prestación con productos dietoterápicos a pacientes con patologías de especial seguimiento en el ámbito del sistema sanitario público de la Región de Murcia (BORM núm. 105, de 2 de enero de 2015).

Orden de 20 de mayo de 2015, de la Consejería de Sanidad y Política Social, por la que se establecen las normas reguladoras de las ayudas del Servicio Murciano de Salud, a personas afectadas de errores innatos del metabolismo de especial seguimiento (BORM núm. 126, de 3 de junio).

Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT) Libro blanco de Atención Temprana. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2000 [acceso 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.gat-atenciontemprana.org/

Orden de 24 de noviembre de 2006, de la Consejería de Educación y Cultura por la que se dictan instrucciones sobre el funcionamiento de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (BORM núm. 295, 23 de diciembre).

Orden de 24 de marzo 2015, de la Consejería de Educación, Cultura y Universidades por la que se crea el Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica Específico de Dificultades Específicas del Aprendizaje y TDAH (BORM núm. 80 de 9 de abril)

Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación (BOE núm. 106, de 4 de mayo).Texto consolidado. Última modificación: 29 de julio de 2015.

Decreto nº 359/2009, de 30 de octubre, por el que se establece y regula la respuesta educativa a la diversidad del alumnado en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 254, 3 de noviembre).

Orden de 23 de mayo de 2012, de la Consejería de Educación, Formación y Empleo, y de la Consejería de Sanidad y Política Social por la que se establece y regula la Atención Educativa al alumnado enfermo escolarizado en Centros Docentes Públicos y Privados concertados de la Región de Murcia y se crea el Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y domiciliaria (BORM núm. 131, de 7 de junio).

Resolución de la Dirección General de Innovación Educativa y Atención a la Diversidad, por la que se dan instrucciones para el desarrollo del Programa experimental de Atención Sanitaria Especializada en horario escolar dirigido al alumnado que precise cuidados sanitarios especializados y continuados en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, para el curso académico 2015-2016 (BORM núm. 249, de 28 de octubre).

Resolución de 15 de junio de 2015, de la Dirección General de Calidad Educativa, Innovación y Atención a la Diversidad, por la que se establece el alumnado destinatario de los planes de trabajo individualizados y orientaciones para su elaboración (BORM núm. 143, de 24 de junio).

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15 de diciembre).Texto consolidado: última modificación: 30 de octubre de 2015.

Ley 3/2003, de 10 de abril, del Sistema de Servicios Sociales de la Región de Murcia (BORM núm. 99, de 2 de mayo).

Centros de Referencia Estatales (CRE). Madrid: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.dependencia.imserso.es/imserso_01/centros/cre/centros_referencia_funcionamiento/index.htm

Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras. Burgos: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/index.htm

Real Decreto 751/2014, de 5 de septiembre, por el que se aprueba la Estrategia Española de Activación del Empleo 2014-2016 (BOE núm. 231, de 23 de septiembre), que deroga la Estrategia Española de Empleo 2012-2014, aprobada por Real Decreto 1542/2011, de 31 de octubre (BOE núm. 279, de 19 de noviembre).

Resolución de 4 de febrero de 2010, de la Secretaría General de Política Social y Consumo, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, en materia de órganos y procedimientos de valoración de la situación de dependencia (BOE núm. 62, de 12 de marzo).

Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad (ORIAD). Murcia: Comunidad Autónoma de la Región de Murcia; 2011 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=2885&RASTRO=c179$m&IDTIPO=221

Orden de 9 de abril de 2007, de la Consejería de Trabajo y Política Social, por la que se crea la Oficina Regional de Información y Atención a la Dependencia y a la Discapacidad (BORM núm. 103 de 7 de julio de 2007)

I Plan Nacional de Accesibilidad 2004-2012. Madrid: Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2013 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://femp.femp.es/files/566-308-archivo/IPLANNACIONALACCESIBLIDAD2004_2012[1].pdf

Estrategia de Ciudad Murcia 2020. Murcia: Ayuntamiento de Murcia; 2015 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.estrategiamurcia.es/

Ley 4/2016, de 15 de abril, de regulación de los procedimientos de emergencia ciudadana en la Administración de la Región de Murcia. (BORM núm. 126, de 25 de mayo de 2016).

Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. (BOE núm. 128, de 29 de mayo). Texto consolidado. Última modificación 15 de agosto de 2016.

Libro Blanco de Coordinación Socio-sanitaria. Madrid: Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad; 2011 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.msssi.gob.es/novedades/docs/Libro_Blanco_CCS_15_12_11.pdf

Orden de 2 de marzo de 2006, conjunta, de las Consejerías de Sanidad y de Trabajo y Política Social, para la coordinación de actuaciones relativas a la atención socio-sanitaria en el ámbito territorial de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia (BORM núm. 67, de 22 de Marzo de 2006).

Protocolo de Coordinación Socio-sanitaria en la Atención a las personas con Trastorno Mental Grave y/o Drogodependencia (TMG_D). Murcia: Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria. Comunidad Autónoma Región de Murcia y Fondo Social Europeo; 2016 [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=6413&IDTIPO=100&RASTRO=c890$m

Proyecto INCA. Horizon 2020 - EU Framework Programme for Research and Innovation & European Innovation Partnership on Active and Healthy Ageing (EIP on AHA). Directorate-General for Health and Food Safety. European Comission [accedido 1 de diciembre de 2016]. Disponible en: http://www.in3ca.eu/?page_id=60&lang=es

ABREVIATURAS

acGH (microarrays de CGH). Técnica de Hibridación Genómica Comparativa en formato de microarrays.

ACNEAE. Alumnos con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo.

ADN. Ácido desoxirribonucleico.

AEMPS. Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.

AL. Maestro de Audición y Lenguaje.

AP. Atención Primaria.

APVP. Años Potenciales de Vida Perdidos.

AT. Atención Temprana.

ATE. Auxiliar Técnico Educativo.

BVD. Baremo de Valoración de los Grados de y niveles de Dependencia.

CBGC. Centro de Bioquímica y Genética Clínica.

CDIAT. Centro de Desarrollo Infantil y Atención Temprana.

Cf-DNA. ADN Fetal Libre en Sangre Materna.

CFVRM. Centro de Farmacovigilancia de la Región de Murcia.

CIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

CIE-10. Clasificación internacional de enfermedades, décima versión.

CIEO-3 Clasificación Internacional de Enfermedades para Oncología. Versión 3.

CISNS. Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.

CMBD-AH. Conjunto Mínimo de Datos Básicos al Alta Hospitalaria.

CRE. Centro de Referencia Estatal.

CREER. Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras.

CRFT. Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica.

CSM. Centros de Salud Mental.

CSUR. Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud.

DGAS. Dirección General de Asistencia Sanitaria. Servicio Murciano de Salud.

DGCE. Dirección General de Centros Educativos. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

DGF y PS. Dirección General de Familia y Políticas Sociales. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

DGAD y CE. Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

DGFP y ERE. Dirección General de Formación Profesional y Enseñanzas de Régimen Especial. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

DGPE y RRHH. Dirección General de Planificación Educativa y Recursos Humanos. Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

DGPV y PI. Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

DGIPT. Dirección General de Informática, Patrimonio y Telecomunicaciones. Consejería de Hacienda y Administraciones Públicas.

DGPIFAC. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud.

DGSPA. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud.

DGUI. Dirección General de Universidades e Investigación. Consejería de Empleo, Universidades y Empresa.

EAEHD. Equipo de Atención Educativa Hospitalaria y Domiciliaria.

ECEMC. Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.

EELL. Entidades Locales.

EPIAP. Escuela de Formación e Innovación de la Administración Pública.

EIM. Errores Innatos del Metabolismo.

EMA. Agencia Europea de Medicamentos (European Medicines Agency).

ENAC. Entidad Nacional de Acreditación.

EOEP. Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica.

ER. Enfermedad/es Rara/s.

ERN. Red Europea de Enfermedades Raras (European Reference Networks).

EUROPLAN. Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales para las Enfermedades Raras.

EURORDIS. Organización Europea de Enfermedades Raras.

EVE. Escala de Valoración Específica.

FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras.

HCE. Historia Clínica Electrónica.

HCU Virgen de la Arrixaca. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

IIER. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

ILE. Interrupción Legal del Embarazo.

IMAS. Instituto Murciano de Acción Social.

IMSERSO. Instituto de Mayores y Servicios Sociales.

INCA Introducción Inclusiva al Cuidado Integral.

IRDiRC. Consorcio Internacional de Enfermedades Raras.

ISCIII. Instituto de Salud Carlos III

LCHAD o LCHADD. Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga.

LOE. Ley Orgánica de Educación.

MCAD o MCADD. Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media.

MERS. Medicamentos Sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.

MH. Medicamentos Huérfanos.

MSSSI. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

NACER. Servicio de Acompañamiento en torno al Nacimiento.

NCF. Normas de Correcta Fabricación.

NGS. La secuenciación masiva de ADN o secuenciación de nueva generación (Next Generation Sequencing).

NNE. Necesidades Educativas Especiales

OMI-AP. Programa de gestión de los profesionales sanitarios de atención primaria.

ORIAD. Oficina Regional de Información y Asesoramiento a Personas con Discapacidad.

ORPHANET. Portal de información de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

PANA. Programa de Atención al Niño y al Adolescente en la Región de Murcia.

PcD. Personas con Discapacidad.

PCN. Programa de Cribado Neonatal de las Enfermedades Endocrino-Metabólicas.

PIAM. Plan Integral de Atención a la Mujer en la Región de Murcia.

PIER. Plan Integral de Enfermedades Raras.

Plumier XXI. Aplicación de gestión de centros educativos en la Región de Murcia.

PROPOSITUS. Hoja informativa publicada por el grupo ECEMC destinada a profesionales sanitarios (y las familias de los pacientes afectados) algunos aspectos importantes relacionados con las malformaciones y otros defectos congénitos.

Proyecto RARECARE. Proyecto de Vigilancia de los Cánceres Raros en Europa.

PT. Maestro de Pedagogía Terapéutica.

PTI. Plan de Trabajo Individualizado.

PTTP. Patologías, Técnicas, Tecnologías y Procedimientos.

RAM. Reacción Adversa a un Medicamento.

Red TerCel. Red de Terapia Celular.

REpIER. Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras.

RETICS. Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud.

RHA. Reproducción Humana Asistida.

RHB. Rehabilitación.

RN. Recién Nacido.

SAED. Servicio de Apoyo Educativo Domiciliario.

SDGTI. Subdirección General de Tecnologías de la información. Servicio Murciano de Salud. Consejería de Salud.

SELENE. Plataforma de gestión asistencial e historia clínica electrónica en asistencia sanitaria especializada.

SIER RM. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

SIO ER. Servicio de Orientación e Información sobre Enfermedades Raras.

SITE. Servicio de Información Telefónica para la Embarazada.

SITTE. Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español.

SMART CITY. Proyecto Europeo Ciudad Inteligente.

SMS. Servicio Murciano de Salud.

SNS. Sistema Nacional de Salud

SoMoS+. Página web interna propia del Servicio Murciano de Salud.

SpainRDR. La Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación.

TIC. Tecnología de la Información y Comunicación.

TMR. Tumor Maligno Raro.

UE. Unión Europea.

Región de Murcia
Consejería de Salud
Dirección General de Planificación,
Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS

Propuesta de la Comisión Técnica Interdepartamental de 27/1/2017

INFORME SOBRE LAS ALEGACIONES PRESENTADAS

En Julio de 2015 la Asamblea Regional aprobó en pleno la moción 8L/MOCP-0054 por la cual se encargó a la Consejería de Sanidad (actualmente denominada Consejería de Salud), el impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva por Consejo de Gobierno, de un borrador del Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes de la Región de Murcia.

Tras la elaboración de dicho borrador por la Comisión Técnica Interdepartamental (nombrada para tal fin en enero de 2016), y siguiendo el procedimiento establecido por la Asesoría Jurídica de la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, se remite para su valoración técnica y económica, en el ámbito de sus competencias, la propuesta del Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes de la Región de Murcia de 27/01/2017. La Secretaría General de la Consejería de Salud es la responsable de emitir un informe económico del conjunto del plan, integrando la información remitida por las Consejerías de Familia e Igualdad de oportunidades, Educación, Juventud y Deportes y las unidades orgánicas relacionadas de la Consejería de Salud.

Se registra la respuesta de las siguientes instituciones y organismos relacionados:

Consejo de Cooperación Local

Enviado el borrador el 9 de febrero de 2017, se incluye en el orden del día de del Consejo celebrado el 20 de febrero de 2017 su valoración, siendo informado favorablemente por unanimidad en esa misma fecha, según consta en el certificado recibido el 3 de marzo de 2017.

Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades

Enviado el borrador el 13 de febrero de 2017, se recibe respuesta el 3 de marzo, en la cual se constata:

1.- La conformidad de la Dirección General de Familia y Asuntos Sociales con los objetivos y actuaciones propuestas y la ausencia de incremento del gasto en su caso, al realizarse con los recursos humanos y materiales disponibles, así como el condicionamiento de la ejecución de las actividades en las que estén implicados Ayuntamientos y/o Entidades Sociales a la incorporación de dichas entidades y a su propia disponibilidad presupuestaria.

2.- El informe de valoración de la Dirección General de Personas con Discapacidad mediante el cual se ha procedido a adecuar la redacción del **objetivo 20 (página 101)** a los procedimientos contemplados en la normativa relativa a la Atención Temprana y su futura entrada en vigor. Para ello se ha sustituido el texto original "*Y, para tratar de adelantar al máximo los procesos de intervención directa y/o tratamiento, podrían hacerse derivaciones directas desde el hospital al CDIAT de referencia*" por el siguiente texto definitivo: "*También se tratarán de acelerar al máximo los procesos de intervención directa y/o tratamiento, procurando los EOEP y la Dirección General de Personas con Discapacidad, (encargados de la valoración y la asignación de CDIAT de referencia respectivamente), de reducir al máximo los tiempos del protocolo de derivación de casos vigente en ese momento*".

3.- La indicación por parte del Instituto Murciano de Acción Social (Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión) de la imposibilidad de diferenciar específicamente a las personas con enfermedades raras dentro de los importes concedidos para ayudas individualizadas a personas con discapacidad, según consta en la Ley 1/2017, de 9 de enero, de Presupuestos Generales de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia para el año 2017.

En Mayo de 2017 se solicita informe de estimación del impacto económico de la línea estratégica de Servicios Sociales del PIER, recibiéndose el 13 de julio nuevas alegaciones por parte del IMAS y de la Dirección General de Personas con Discapacidad, con las siguientes adaptaciones en el texto del documento:

Página 100. Líneas estratégicas-Servicios Sociales. El IMAS, como organismo responsable del impulso y la tramitación del decreto de atención temprana informa de que

su aprobación, teniendo en cuenta la fase actual de tramitación, no se prevé hasta 2018. Por este motivo se modifican las líneas de actuación 19.1, 19.2 y 19.3, considerando como fecha de fin de las mismas el año 2018 en lugar de 2017, y como Unidad Responsable el IMAS, en lugar de la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.

A solicitud de la Dirección General de Personas con Discapacidad, como organismo competente para el reconocimiento del derecho al servicio de atención temprana y para la gestión de los convenios de colaboración y concierto para la prestación de dicho servicio, se añade en el objetivo 19 “potenciar la red de servicios de atención temprana”, **página 100** una nueva línea de actuación: 19.5 Consolidar y reforzar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles, así como dos indicadores de seguimiento (19.5.1 Número de CDIAT integrados en la red pública y 19.5.2 Aumento del número de horas de atención dispensadas en los CDIAT, con un valor de partida de 4188 y un incremento anual del 2%).

Así mismo, se modifica la redacción de la línea de actuación 19.3 por la siguiente: Elaborar una cartera de servicios ofrecidos por los CDIAT amplia y abierta, así como su indicador de seguimiento (19.3 Existencia de una Cartera de Servicios amplia para los CDIAT)

Consejería de Educación, y Universidades (actualmente Consejería de Educación, Juventud y Deportes)

Enviado el borrador el 13 de febrero de 2017 se registra acuse de recibo pero no se recibe informe solicitado en el plazo establecido, razón por la cual con fecha 25 de mayo se solicita de nuevo.

Con fecha 10 de octubre de 2017 se recibe informe de valoración del impacto económico de los objetivos y líneas relacionados con esta consejería donde figura la supresión de la actuación 20.3. ("Aumentar la red regional de escuelas infantiles públicas y el número de plazas disponibles para alumnos con necesidades especiales, incluidas las asociadas a enfermedades raras)" por ser objeto de alegación por parte de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

Con fecha 24 de octubre se recibe comunicación interior de la Dirección General de Atención a la Diversidad y Calidad Educativa solicitando la supresión de la citada actuación 20.3 por su inadecuada relación con el objetivo (acelerar la implantación de medidas de atención temprana) al carecer de información sobre los niños con necesidades especiales y enfermedades raras que hayan dejado de ser escolarizados en la actual red de Escuelas Infantiles. En respuesta a esta solicitud, se procede a las siguientes modificaciones:

Página 102 Líneas estratégicas-Educación: se suprime el siguiente párrafo "Y, dado que se pueden potenciar, directa e indirectamente, los resultados de las medidas de la atención temprana con la escolarización y la integración educativa de los niños con necesidades especiales, sobre todo en el tramo de 0-3 años, parece indispensable que se promuevan medidas activas para favorecer el aumento de la actual red regional de escuelas infantiles públicas, sin menoscabo de las que pueda desarrollar la iniciativa privada. Ello propiciaría un aumento del número de plazas disponibles y accesibles para aquellas familias con hijos con ER con necesidades especiales, incluidas las que dispongan de menos recursos".

Página 102 Líneas estratégicas-Educación: se suprime la línea de actuación 20.3 citada anteriormente y el indicador 20.3 (% de niños menores de 3 años con necesidades especiales escolarizados en escuelas infantiles públicas)

Mediante la citada comunicación interna se señala que las actuaciones de los objetivos 37 (aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación) y 38

(profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada) actualmente no son competencias de esta consejería. Se ha remitido simultáneamente el borrador a la actual Consejería de Empleo Universidades y Empresa, habiendo expresado su conformidad con estos dos objetivos y las actuaciones en ellos contenidas.

Se señala finalmente la conformidad expresa con las actuaciones restantes del borrador del plan de enfermedades raras que son de su competencia.

Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo (actualmente Consejería de Empleo, Universidades y Empresa)

Enviado el borrador el 13 de febrero de 2017 no se recibe el informe solicitado en el plazo establecido, solicitándose de nuevo con fecha 25 de mayo. Con fecha 14 de junio de 2017 se recibe respuesta en la cual se constata:

1.- La conformidad del Servicio de Formación y Empleo con el contenido del documento y su disposición a colaborar en el mismo en los términos que en él se describen.

2.- La conformidad de la Dirección General de Universidades e Investigación con el contenido documento, su disposición a apoyar la inclusión de las enfermedades raras en las áreas prioritarias de la Estrategia de Investigación Biosanitaria, que se está elaborando y en la que están participando activamente como miembros de los comités técnicos y directivos de esta iniciativa. Solicitan así mismo la inclusión de dos nuevas líneas de actuación relacionadas con la inclusión de aspectos específicos para la atención a las personas con enfermedades raras que presenten discapacidad en el ámbito universitario. Se ha incluido en la **página 110** como líneas 25.9 Instar a las universidades a que contemplen las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad y 25.10 Instar a la Comisión de Pruebas de acceso, para que se contemplen las ER en el protocolo que se tiene establecido para apoyar el acceso a la universidad de personas con discapacidad. De la misma manera se han incluido en la **página 111** sus respectivos indicadores de seguimiento (25.9 Informe anual con universidades que contemplan las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad y 25.10 Informe anual con las actuaciones para que se contemplen las ER en el protocolo de acceso a la universidad de personas con discapacidad en la Comisión de Pruebas de acceso).

Consejería de Sanidad (actualmente Consejería de Salud)

Se envía en el mes de febrero documento para su revisión a las siguientes unidades orgánicas relacionadas con la ejecución del plan: Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, Dirección General de Salud Pública y Adicciones, Gerencia/Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud y a la Secretaría General de la Consejería de Salud. Se solicita a todas ellas, excepto a la Secretaría General, la valoración técnica y económica correspondiente. Se solicita a la Secretaría General de la Consejería de Salud el informe económico del conjunto del plan.

La **Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano** expresa su conformidad con el contenido de la propuesta y entrega en tiempo y forma su informe de valoración económica en su ámbito de competencias, y en los términos indicados.

Habiéndose vencido el plazo establecido sin haber recibido informe de valoración por parte de la Dirección General de Salud Pública y Adicciones, la Gerencia/Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud, y la Secretaría General de la Consejería de Salud, se envía una nueva solicitud en el mes de mayo, habiendo recibido:

1.- Respuesta de la **Dirección General de Salud Pública y Adicciones**, con fecha 8 de junio, por la cual expresa implícitamente su conformidad con el contenido de la propuesta al no realizar alegaciones y constata la entrega del informe de valoración económica a la Secretaría General con fecha 9 de mayo, estando éstas últimas sujetas a revisión por parte de dicha Secretaría.

2.- Respuesta de la **Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud**, con fecha 8 de junio, aprobando el desarrollo y ejecución del plan en su ámbito de competencias, en los términos indicados, siempre y cuando se garantice la correspondiente dotación presupuestaria.

Con fecha 20/02/2017 se reciben las siguientes alegaciones de la **Consejera de Sanidad** (actualmente de Salud), por las cuales se ha procedido a realizar las siguientes modificaciones:

Página 18. Análisis de situación-Epidemiología e Información. Se solicita mencionar la tendencia actual de utilización de los códigos ORPHA y su incorporación al CIE-11. Se

ha añadido el siguiente párrafo *"El Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea, formuló en 2014 una serie de recomendaciones para mejorar la codificación en los sistemas de información sanitaria. Entre ellas contempló la promoción de los códigos de Orpha dentro del proceso de desarrollo de la CIE11 de la OMS, que permitiera una transición entre ambos sistemas de clasificación. El SIER contempla los códigos ORPHA en su sistema, y estará en disposición de adaptarse con mayor facilidad en el futuro proceso de adaptación a la CIE-11".*

Página 22. Análisis de situación-Epidemiología e Información. Se solicita mencionar la colaboración de la Región de Murcia con el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénita (ECEMC) para resaltar su participación en el mantenimiento del Servicio de Información Telefónica para la Embarazada (SITE) y el Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español (SITTE). Se ha añadido el texto en cursiva al siguiente párrafo: En España, en el año 2002 el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) creó el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas, que incluyó al Grupo de Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Este centro dispone de servicios de información sobre teratógenos: uno dirigido a los profesionales médicos (SITTE-Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos) y otro para la población general (SITE-Servicio de Información Telefónica para la Embarazada). *La Región de Murcia es una de las 3 CCAA que colabora con aportación económica con el ECEM para que las mujeres embarazadas y los profesionales de la Región puedan beneficiarse de la información sobre teratógenos*. También pone a disposición de la población unas hojas informativas (PROPOSITUS), sobre aspectos relevantes y actualizados para la prevención de defectos congénitos.

Página 27. Análisis de situación- Prevención, detección precoz y diagnóstico. Se solicita añadir como objetivo campañas y programas de prevención de defectos congénitos y actuaciones a través de la escuela de salud, orientada hacia la prevención de las ER. En las páginas 82 y 83 del PIER se especifica que las actualizaciones del PIAM, y en concreto el protocolo de atención preconcepcional y prenatal, deberán adherirse a las campañas y programas preventivos relacionados con la salud materno-infantil. La línea de actuación 7.3 reflejaría la necesidad de actualizar el protocolo de consulta preconcepcional del PIAM. Adicionalmente, se ha añadido el texto en cursiva al siguiente párrafo: En el ámbito de las enfermedades raras, las más frecuentes son las de origen genético y son pocas las que permiten una prevención de la exposición externa a factores cuya asociación a la aparición

de estas enfermedades haya quedado demostrada. En estos casos la prevención primaria se lleva a cabo promoviendo hábitos saludables en la población (*evitando la exposición a teratógenos conocidos, como el alcohol, drogas, infecciones, agentes ambientales,*…), junto con la atención a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses de la gestación, para evitar la exposición a dichos riesgos, así como el adecuado control de la toma de fármacos y manejo de enfermedades crónicas.

Página 28 Análisis de situación-Prevención, detección precoz y diagnóstico. En relación a la solicitud de citar algunas campañas preventivas de ER con financiación de la Consejería de Salud, se ha añadido el texto en cursiva al siguiente párrafo: Por otro lado, desde el Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCU Virgen de la Arrixaca) se ofrece información personalizada sobre los riesgos y efectos relacionados con la exposición a tóxicos durante la etapa reproductiva, el embarazo y la lactancia. *Se han desarrollado en este sentido algunos programas y campañas orientadas a la prevención de ciertos defectos congénitos, como el programa "nacer y crecer sin OH", para la prevención del síndrome alcohólico fetal y otros trastornos neurocomportamentales por exposición prenatal a alcohol y otras drogas, con seguimiento hasta el final de la adolescencia*. También *se realizan esfuerzos desde la Consejería de Salud para mantener disponible* el acceso de los profesionales sanitarios de la Región al servicio del SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español) del IIER.

Página 31. Análisis de situación-Prevención, detección precoz y diagnóstico. Se solicita reflejar que la Sección de Genética Médica y Dismorfología del HCU Virgen de la Arrixaca realiza el tratamiento de algunas enfermedades (lisosomales, osteogénesis), además de ensayos clínicos. Se solicita también mencionar, la labor de planificación y coordinación del seguimiento interdisciplinar que se realiza en esta sección y la información al paciente y/o familia, tras el diagnóstico, de todos los recursos disponibles para el apoyo sanitario, social y educativo (incluyendo las asociaciones de pacientes).

En respuesta a esta solicitud, se ha añadido, el texto en cursiva en el siguiente párrafo: La Región de Murcia también cuenta con la Sección de Genética Médica y Dismorfología del HCU Virgen de la Arrixaca, que realiza actividades de diagnóstico clínico, asesoramiento genético *y tratamiento de algunas patologías*. La labor de planificación, coordinación del seguimiento, etc desarrollada por esta Sección se menciona sin embargo en la línea de Atención Sanitaria.

Página 33-34. Análisis de situación-Atención Sanitaria. Se solicita mencionar la importancia de la correcta atención en Urgencias de determinadas ER como las metabólicas (PAI, Deficit 21 OHasa, acidemias…etc), ya que presentan crisis agudas que son necesarias tratar adecuadamente desde el principio para minimizar las complicaciones. También se sugiere incorporar en los objetivos el despliegue de alertas en los protocolos de urgencias en estos pacientes; o en situaciones de alta frecuentación, como las fracturas recurrentes en Osteogénesis Imperfecta, que precisa de un circuito ágil y adaptado para evitar radiaciones excesivas, etc.

Se ha modificado el texto en cursiva del siguiente párrafo y se ha añadido un nuevo párrafo consecutivo a éste: Para ello se deben determinar los circuitos asistenciales y disponer de herramientas que permitan mantener un flujo ágil entre la atención sanitaria primaria, especializada *y urgente*, así como el ensamblaje con otras actuaciones sanitarias complementarias. […]

Es necesario mencionar también la importancia de la correcta atención en los servicios de urgencias de determinadas ER, ya que presentan crisis agudas que es preciso tratar adecuadamente para minimizar las complicaciones; o evitar maniobras diagnósticas o terapéuticas excesivas.

El establecimiento de alertas se contempla en la línea 12.6 (Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de HCE y en todos los niveles asistenciales). Y su indicador de seguimiento 12.6 (Porcentaje de campos visibles de ER en cada aplicativo, obligatorios y críticos o alertas proactivas).

Página 34. Análisis de situación-Atención Sanitaria. Se ha añadido, de acuerdo con la solicitud, el texto en cursiva en el siguiente párrafo: Dentro de los servicios de atención especializada disponibles, la Sección de Genética Médica y Dismorfología atiende a pacientes con sospecha de ER remitidos desde atención primaria, especializada, el CBGC y las distintas unidades de seguimiento del embarazo. Ofrece una atención integral al paciente con sospecha ER y organiza la atención interdisciplinar, diagnóstico, *tratamiento,* seguimiento y asesoramiento genético, tanto al afectado como a su familia.

Página 57. Análisis de situación-Atención Sanitaria. Se ha añadido el texto en cursiva en el siguiente párrafo, de acuerdo con la solicitud de nombrar el proyecto europeo INNOVACARE en el que Murcia participa: Paralelamente, *desde la Consejería de Salud se está colaborando con el proyecto europeo INNOVCARE de integración de cuidados y*

coordinación sociosanitaria para su posterior aplicación y a través de CREER, y se ha incorporado también en el área IX un modelo de gestión de casos centrado en la cronicidad, cuyo objetivo es mejorar el bienestar y calidad de vida de las personas con una situación socio-sanitaria de alta complejidad.

Página 67. Análisis de situación-Investigación. Se ha añadido el texto en cursiva en el siguiente párrafo, acorde con la solicitud: En noviembre de 2006, se constituyó en España el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III con el fin de coordinar y potenciar la investigación sobre las ER en España. […] *Participan en el CIBERER dos grupos de investigación de la Región de Murcia: el Centro Regional de Hemodonación (del Hospital General Universitario Morales Meseguer) y un grupo clínico vinculado (Sección de Genética Médica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca).*

Página 70. Análisis de situación-Investigación. Se ha añadido el texto en cursiva al siguiente párrafo, de acuerdo con la solicitud: En la actualidad, se están elaborando las Estrategias Regionales de Investigación e Innovación Bio-sanitaria (ERIIB), en las que las enfermedades raras serán una de las líneas estratégicas prioritarias. *Adicionalmente, repercutirá positivamente en el campo de las enfermedades raras, el abordaje en estas estrategias de la adecuada dotación y estabilización de los recursos humanos, materiales y las infraestructuras que se encuentran disponibles para la investigación bio-sanitaria en la región (órganos de coordinación, grupos de investigación, plataformas tecnológicas y de contacto entre el mundo académico, científico y la ciudadanía, etc).*

Página 71. Análisis de situación-Investigación. Se ha modificado el texto en cursiva del siguiente párrafo, acorde con la solicitud: En el ámbito de las enfermedades raras el diagnóstico precoz es fundamental ya que pueden ser enfermedades tratables, en las que un tratamiento rápido y adecuado puede ayudar a evitar *su progresión* y mejorar, por tanto, la calidad de vida del paciente. Además, una detección precoz de la enfermedad*, si es de base genética, permite el asesoramiento genético y la posibilidad de reducir el riesgo de transmisión en la familia*.

Páginas 79-80. Líneas estratégicas-Epidemiología e información. Se solicita incluir actuaciones a través de la escuela de salud en los objetivos de información. De acuerdo con esta, se ha incluido en el Objetivo 5 (garantizar el acceso a la información general

sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia), el siguiente párrafo: *Por otro lado, en línea con la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía que coordina el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, la Escuela de Salud en la Región de Murcia recogerá, a través de la "escuela de pacientes" actividades específicas para capacitar a pacientes y familiares en el manejo y cuidado de las enfermedades raras, y a través de su bloque de "promoción de la salud y prevención de la enfermedad" difundirá información sobre campañas, programas y planes relacionados medidas de prevención de la exposición a factores relacionados con la aparición de estas enfermedades, sobre todo durante las etapas pre-concepcional, prenatal y de lactancia (vacunación, alimentación, tabaco, adicciones, salud ambiental, etc).*

Se ha añadido también una nueva línea de actuación (*5.2 Fomentar actividades relacionadas con las ER dentro de la Escuela para la Salud de la Región de Murcia.)* y dos indicadores de seguimiento *(5.2.1 Informe anual sobre la escuela de pacientes para el manejo y cuidado de las enfermedades raras y 5.2.2 Informe anual sobre la realización de actividades de promoción de la salud y prevención de las ER.).*

Página 82. Líneas estratégicas-Prevención, detección precoz y diagnóstico. Se ha añadido el texto en cursiva en el siguiente párrafo: La mayoría de las actividades preventivas y de educación para la salud dirigidas a promover estilos de vida saludable y evitar el consumo de sustancias potencialmente perjudiciales están contempladas en el PIAM, y se llevan a cabo durante el periodo previo a la concepción y en las primeras consultas de captación y seguimiento de la mujer embarazada. Existe un grado de captación de la mujer e intervención preventiva al inicio del embarazo, pero se debe potenciar el protocolo establecido para la fase pre-concepcional, dada la importancia de esta fase en la organogénesis. *Las actualizaciones del PIAM, y en concreto de los protocolos de atención pre-concepcional y prenatal deberán adherirse a las campañas y programas preventivos vigentes relacionados con la salud materno-infantil*.

Página 83. Líneas estratégicas-Prevención, detección precoz y diagnóstico. En relación al objetivo 7 (reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria) se propuso un indicador (7. Reducción de la incidencia de las ER que se pueden prevenir con prevención primaria, considerando como incidencia de ER la registrada en el ECEMC). Se considera que este indicador no es correcto, y se elimina del texto, debido a que el ECEMC incluye defectos congénitos menores que no se corresponden con ER y defectos mayores, y sólo diagnosticados

durante los tres primeros días de vida. La disminución de la incidencia de Defectos Congénitos Mayores (cardiopatía, defectos tubo neural, defectos de extremidades, etc) solo por las cifras del ECEMC, que está basado en el diagnóstico al nacimiento, podría deberse a mayor tasa de diagnóstico prenatal e interrupción secundaria del embarazo. Por tanto, para la reducción de la incidencia de DC mayores, por prevención primaria, se debería tener en cuenta el diagnóstico prenatal fundamentalmente. Por otro lado, como la metodología del ECEMC incluye sólo los diagnósticos en los tres primeros días de vida, excluye otras muchas ER, incluso las metabólicas diagnosticadas por prueba de cribado neonatal.

Página 85. Líneas estratégicas-Prevención, detección precoz y diagnóstico. Se corrigen, tal como se solicita, los valores de partida y estándares anuales propuestos del el indicador 8 en función de la bibliografía propuesta (Acta Obstet Gynecol Scand. 2017 Feb;96(2):176-182) donde se indica que la sensibilidad de la ecografía en el segundo trimestre para la detección de las malformaciones congénitas mayores se encuentra en torno al 50% en población no seleccionada.

Página 88 Líneas estratégicas-Prevención, detección precoz y diagnóstico. Para resaltar la importancia de la integración de los recursos de diagnóstico y asesoramiento genético, se ha modificado el texto en cursiva en el siguiente párrafo:

Dado que la mayoría de las ER son de origen genético es preciso ofrecer una respuesta integral, coordinada, equitativa, de alta calidad y sostenible, a los desafíos que supone el desarrollo de la genética y sus aplicaciones en el ámbito de la atención sanitaria pública de la Región. Para ello se desarrollará e implementará un Plan de Genética que aborde *la coordinación e integración de los recursos de diagnóstico y asesoramiento genético,* de diagnóstico prenatal, los estudios de la variabilidad genética y la implicación de ellos en la respuesta al tratamiento farmacológico, base de la medicina personalizada o de precisión.

Páginas 88 y 89. Líneas estratégicas-Prevención, detección precoz y diagnóstico. Se ha modificado el texto en cursiva en la Línea de actuación 10.3: Identificar los laboratorios de análisis genéticos *y servicios de genética médica* y asesoramiento genético con actividad en la Región.

Página 90. Líneas estratégicas-Atención sanitaria. Se ha añadido el texto en cursiva en el siguiente párrafo: Dada la baja prevalencia de las ER es preciso crear una red asistencial que permita canalizar la información y orientar en cualquier situación a todos

los sanitarios implicados. Los profesionales sanitarios de los centros de atención primaria necesitan herramientas para facilitar la sospecha de las enfermedades raras en su medio y mejorar la coordinación con la atención hospitalaria. Para este fin se propone desarrollar algoritmos para la identificación de casos sospechosos desde AP *y los servicios de urgencias*, elaborar un protocolo guía genérico sobre el manejo de estas sospechas (para su valoración inicial y derivación a especializada) disponible en todos los niveles asistenciales y protocolos específicos para el manejo integral de algunas ER o grupos de ellas. El acceso a estas herramientas desde OMI-AP y en SELENE facilitará esta labor al profesional *desde las puertas de urgencias o las consultas de AP y especializada*.

Página 134. Líneas estratégicas-Investigación. Tras consulta con el IMIB sobre las líneas de investigación de los dos grupos regionales pertenecientes al CIBERER, se han añadido tres nuevas líneas de actuación en el objetivo 40 (40.10 Evaluar el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune primaria en España, 40.11 Estudiar la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI y 40.12 identificar los aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis).

Página 136 Línea estratégica-Investigación. Se ha añadido una nueva línea de actuación en el objetivo 42 (42.6 Estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región) y su indicador de seguimiento (42.6 Publicación de estudio).

Se valoran de manera razonada, sin quedar incluidas en el texto, las siguientes alegaciones:

Página 33. Análisis de situación- Atención sanitaria. Se solicita revisar la herramienta DICE-APER de la SEMFYC para el diagnóstico de ER desde la atención primaria y el borrador del protocolo para pediatría de signos de alerta realizado previamente por el Servicio Murciano de Salud. Se valoró la inclusión de esta herramienta para la detección de signos de alerta y ayuda al diagnóstico desde atención primaria, pero se consideró que generaba confusión en relación a los circuitos establecidos para la notificación de casos sospechosos de ER.

Página 60. Análisis de situación-Servicios sociales. Se sugiere valorar, como en otras comunidades, el acceso de los evaluadores de discapacidad y dependencia a los programas informáticos (omi/selene). Este aspecto queda desarrollado en la línea de

coordinación socio-sanitaria, donde se trabajará en 3 aspectos: 1) Reuniones entre profesionales de distintas instituciones, entidades locales, asociaciones para el manejo integral de casos de su zona. 2) Diseño de informes estandarizados para el intercambio de información relevante (determinada por cada sector) entre instituciones (SMS-Educación/EOEP-servicios sociales/AP, discapacidad y dependencia) y 3) Diseño de una plataforma de intercambio de información interinstitucional segura.

Página 76. Líneas estratégicas-Epidemiología e Información. Se sugiere, dada la utilización de las técnicas moleculares y sobre todo la masiva que van a poner a disposición muchos fenotipos relacionados con genes, abordar el registro genético específico, partiendo de la información del CBGC y la Sección de genética médica. Desde el punto de vista clínico esto permite identificar enfermedades con efecto fundador en la región (con prevalencia más alta en nuestro medio) y alerta para su correcto asesoramiento genético y abordaje específico.

Es posible recoger esta la información genética específica en el SIER, ya que identifica códigos OMIN de genotipo y fenotipo por lo tanto no se considera oportuno incorporar el abordaje de un registro específico genético.

Página 82 y 83. Líneas estratégicas-Prevención, detección precoz y diagnóstico. Se propone incluir el ECEM como actuación en la línea estratégica de Investigación y quitar de la línea de prevención la actuación 7.2 Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de Neonatología de la Región y a su vez integrar esta información en otros registros relacionados (SIER), ya que el ECEMC es considerado como un programa de investigación pero no de prevención primaria. Por el contrario, se indica que aquí tiene valor el seguir colaborando con el SITTE y SITE ya que proporcionan la información sobre los posibles teratógenos a profesionales y embarazadas.

Murcia contribuye a nutrir la base de datos del ECEM (para la investigación de factores de riesgo de malformaciones), pero no lidera líneas de dentro del estudio. Es por esta razón que se considera una fuente información del mismo. Siendo el objetivo del ECEMC la identificación riesgo para la prevención de la aparición de las malformaciones, y dada su vinculación con el SITE y la elaboración de los Propósitus se considera más adecuado dejarlo en esta línea.

Página 83. Líneas estratégicas-Prevención, detección precoz y diagnóstico. Se solicita incluir en la actuación 7.1 la revisión y actualización también de la información sobre teratógenos (incluyendo la información de los servicios de información SITTE y SITE).

La disponibilidad del recurso del SITE y el SITTE está incluida en los contenidos a desarrollar y difundir desde el ámbito sanitario en la línea de Epidemiología e Información (Objetivo 5). No se considera oportuno duplicar esta actuación en esta línea.

Página 85. Líneas estratégicas-Prevención, detección precoz y diagnóstico. Se solicita incorporar una nueva actuación: "Aumentar el número de casos de ER de base genética que se benefician del asesoramiento genético" y su indicador de seguimiento correspondiente.

Actualmente no se registra de forma automatizada y estandarizada en SELENE información sobre el número de parejas asesoradas en etapa prenatal a las que se les ha diagnosticado una ER de base genética. El numerador y el denominador procederían de fuentes de información diferentes (sección de genética clínica del HCUVA y servicios de ginecología de los hospitales de la red asistencial respectivamente) y no parece factible actualmente monitorizar este indicador cuantitativo. Sí se podría recoger esta información en la línea 8.4 (definir a través del PIAM los circuitos asistenciales para el asesoramiento a la pareja para la toma de decisiones ante la detección de una ER en la etapa prenatal) y su indicador de seguimiento (Informe que contemple los circuitos asistenciales propuestos para el asesoramiento a la pareja ante la detección de una ER en la etapa prenatal).

Página 86. Líneas estratégicas-Prevención, detección precoz y diagnóstico. En la actuación 8.5 (Interrupciones Legales del Embarazo anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER) se plantea si la objeción de conciencia puede ser un impedimento para implementarla. Según información aportada por el grupo de trabajo de esta línea, existe disponibilidad de ginecólogos en el HCUVA para atender aquellos casos con un diagnóstico prenatal de una enfermedad rara, sin hacer alusión aquí a otros supuestos.

Página 87. Líneas estratégicas. Prevención, detección precoz y diagnóstico. En la línea de actuación 9.3 "Ampliar en la región el número de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales)", se cuestiona un posible conflicto de cohesión con el Programa de cribado neonatal (PCN) establecido por el Ministerio. Está previsto, según información aportada por el CBGC, la

incorporación de algunas de estas enfermedades en el programa ampliado que existe en la región de Murcia, sin menoscabo del PCN básico que indica el Ministerio.

Página 87. Líneas estratégicas. Prevención, detección precoz y diagnóstico. En la formulación del Objetivo 10 (mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético), se plantea incluir aspectos de diagnóstico clínico, y no solo de laboratorio, citando por ejemplo herramientas y coordinación para el diagnóstico clínico (dismorfología, teratología, etc), el uso de programas informáticos de ayuda al diagnóstico (Face2gene…), teledismorfología o telegenética para consultas con hospitales comarcales; y el proceso organizativo para casos sin diagnóstico.

Algunos de los aspectos mencionados se contemplan en la línea de asistencia sanitaria (coordinación para el diagnóstico clínico y la realización de consultas/visitas conjuntas CSUR-especialistas-AP/sector social, creación de una unidad de referencia regional para el abordaje de los casos son diagnóstico, etc). La telemedicina no se cita explícitamente en el apartado de atención sanitaria, sino que se desarrolla en el apartado de atención socio-sanitaria (aplicación compartida por profesionales).

Página 88. Líneas estratégicas-Prevención, detección precoz y diagnóstico. Se solicita poner de relieve, a través de una actuación concreta y su indicador de seguimiento, la importancia de integrar todos los servicios de genética clínica, citogenética, genética bioquímica y molecular y de desarrollar un plan de genética que aborde la organización de recursos asistenciales y de laboratorio, la planificación del asesoramiento, etc.

Los mecanismos de coordinación de la atención sanitaria para el diagnóstico y abordaje terapéutico se contemplan en la línea con este nombre (incluye la unidad de referencia regional para casos sin diagnóstico). La identificación y acreditación de los servicios de genética clínica y asesoramiento genético en la actuación 10.3 y la integración/coordinación de los recursos y servicios relacionados en la 10.4 (desarrollo del Plan de Genética). No se considera oportuno demarcar en el PIER las líneas que debe contener el Plan de Genética, debiendo abordarse en ese momento si la integración de los citados servicios se realizará a través de reformas estructurales o de mecanismos de coordinación.

Página 94. Líneas estratégicas-Prevención, detección precoz y diagnóstico. Se solicita especificar que se implantará la figura del gestor de casos en la unidad coordinadora de referencia y en todas las áreas sanitarias. El PIER contempla la creación

de una red de gestores de casos vinculados a los servicios de admisión, sin desarrollar la estructura de dicha red, para abordarla en profundidad a lo largo de la implantación del Plan.

Página 135. Líneas estratégicas-Investigación. Se propone añadir una nueva actuación que recoja la necesidad de crear una estructura estable con un data manager y personal de enfermería para el desarrollo de Ensayos Clínicos. En el análisis de situación de la línea estratégica de Investigación del PIER se cita el desarrollo de las Estrategias Regionales de Investigación e Innovación Bio-sanitaria (ERIIB). Se considera que es su análisis de situación y no en el PIER donde debe abordarse la necesidad de una estructura más estable y la dotación para el desarrollo de ensayos clínicos en general, no específicos para ER.

Entidades y Asociaciones con actividad en la región y potencialmente relacionadas con las enfermedades raras

Siguiendo el procedimiento recomendado por los servicios jurídicos de la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, de conformidad con lo dispuesto en el artículo 82 de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, del Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas, con fecha 14 de junio de 2017, se remite el borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (PIER), a efectos de conceder audiencia a las principales entidades/asociaciones con actividad en la región y potencialmente relacionadas con las enfermedades raras (Federación Española de Enfermedades Raras y Federación de Asociaciones Murcianas de Personas con Discapacidad Física y Orgánica).

Con fecha 27 de junio se recibe informe de la Delegación en Murcia de la Federación Española de Enfermedades Raras, incorporándose las siguientes alegaciones:

Página 8. Participantes. Se suprime uno de los dos representantes de FEDER en el grupo de trabajo de Servicios Sociales a petición de la Delegación FEDER en Murcia.

Página 12. Justificación. Se solicita resaltar el papel relevante del movimiento asociativo en la Región para el impulso del plan integral de enfermedades raras .Se ha añadido el texto en cursiva al siguiente párrafo: En la Región de Murcia, desde el año 2009 se viene trabajando en este ámbito. *Desde el movimiento asociativo participando activamente en la promoción de la elaboración de un plan integral de enfermedades raras de la Región y en sus lineamientos. Desde las instituciones,* con la creación de un registro específico de ER que permitiera estimar la magnitud y complejidad de las enfermedades raras como problema de salud pública, y posteriormente, recogiendo *los lineamientos iniciales* y las recomendaciones de la Estrategia Nacional (2009) en el Plan de Salud 2010-2015 mediante objetivos y actuaciones para mejorar el conocimiento sobre las enfermedades raras y la calidad de vida de los afectados.

Página 53. Análisis de situación-Servicios Sociales. Se añade el texto en cursiva al siguiente párrafo, conforme a la solicitud: Las personas con *discapacidad en general y las que padecen enfermedades raras en particular* manifiestan la necesidad de su inclusión social, no a través de la realización de actividades segregadas, sino que apuestan, entre

otras cosas, porque la persona con discapacidad no vea dificultada la realización de las mismas por un entorno o espacio no accesible.

Páginas 63 y 64. Análisis de situación-Formación. Se solicita la inclusión de la siguiente información: El área formativa del sistema sanitario de la Región de Murcia se complementa con las actividades formativas realizadas por el movimiento asociativo de enfermedades raras (Delegación de FEDER Murcia, Retina, Aelip, Dgnes, Displasia Ectodermica, Mastocitosis, Hiperplasia Suprarenal Congénita, etc). Consolidando espacios formativos (congresos, jornadas, cursos, talleres etc) que han posibilitado la formación de más de 3.000 personas con enfermedades raras y sus familias al igual que más de 800 profesionales.

Este apartado trata de concentrar principalmente la actividad formativa reglada (cursos de capacitación con superación de unos estándares mínimos de conocimientos, medibles). Las actividades de formación a afectados se encuentran desarrolladas en la línea estratégica de “Información”. Tienen un enfoque de Educación para la Salud, al ser actividades específicas para capacitar a pacientes y familiares en el manejo y cuidado de las enfermedades raras, sin ser necesaria la demostración de la superación de estándares de conocimientos adquiridos). En relación a los congresos y jornadas generalmente tienen un carácter más divulgativo que formativo, y se recogen igualmente en la línea de “Información”, destacando aquí la importante labor del movimiento asociativo en la Región.

Sin embargo, dado que se incluyen también jornadas y talleres como actividades formativas (sobre todo en relación a la coordinación socio-sanitaria) en la línea estratégica de formación, se ha añadido el siguiente párrafo: “*Por otro lado, la Región de Murcia, y en especial el movimiento asociativo, destaca por su intensa labor de concienciación y de formación e información a afectados, familiares, trabajadores y a la población general realizándose diversas actividades divulgativas (congresos, jornadas) y de educación para la salud (talleres y cursos) con un alcance importante*”.

Página 73. Análisis de Situación-Investigación. Se solicita y así se añade el siguiente párrafo: *Cabe mencionar también la implicación y colaboración del tejido asociativo en algunas de las líneas específicas como son la Displasia Ectodérmica, enfermedad de Nieman Pick, Síndrome de CACH, Lipodistrofia o Distrofia Muscular de Cinturas (LGMD-1F)*.

Página 81. Líneas estratégica-Información. Se añade el texto en cursiva a la siguiente línea de actuación y en su correspondiente indicador, tal como se solicita: 6.2 Celebrar el Día Internacional de las Personas con Discapacidad y *el Día Mundial de las ER* de forma conjunta (Administración y entidades del Tercer Sector) contando con la presencia de Entidades de personas con ER).

Página 108. Líneas estratégicas-Educación. Se añade el texto en cursiva a la siguiente línea de actuación: 24.3 Incorporar en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación de Sector, programas *y protocolos* específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras.

Se valoran de manera razonada, sin quedar incluidas en el texto, las siguientes alegaciones:

Página 12. Justificación. Se solicita añadir el texto en cursiva al siguiente párrafo: "Este documento recoge dicho plan y es el resultado del trabajo realizado por los profesionales de las consejerías de Educación y Universidades, de Familia e igualdad de Oportunidades y de Salud, así como de las asociaciones de afectados *por enfermedades raras y la delegación de FEDER en Murcia* y las entidades locales.

Siendo el plan de enfermedades raras se sobreentiende que las asociaciones de afectados son de "afectados por las Enfermedades Raras".

Página 35-Líneas estratégicas- Asistencia sanitaria. Se solicita especificar una edad de ampliación de la asistencia pediátrica en el siguiente párrafo: "La mayoría de las enfermedades raras (ER) tienen su inicio en la infancia, dos de cada tres se manifiestan en menores de dos años. Estos niños son atendidos por el pediatra y en la adolescencia son derivados para continuar su seguimiento en las unidades de adultos. Este es un momento crítico en el que surge temor e intranquilidad en pacientes y familiares ante el cambio de equipo médico, situaciones de abandono de seguimiento, falta de coordinación y disparidad de criterios entre los distintos especialistas. En la Región de Murcia existe una consulta de transición entre la edad pediátrica y la adulta en atención primaria y entre los servicios de nefrología pediátrica y de adultos en el HCU Virgen de la Arrixaca, cuyo modelo es deseable ampliar a todos los ámbitos de la atención sanitaria regional".

Este párrafo hace alusión a la ampliación de las consultas de transición, no a ampliar la edad de atención por pediatría. En términos generales la edad pediátrica se

acepta que termina a los 15 años (para todos los niños), pero no es un criterio firmemente establecido, estando actualmente sujeto en parte a la decisión de los padres y variando entre la atención primaria y especializada. Por esta razón, se considera que no es conveniente incidir ni especificar un límite de edad para la atención pediátrica sino resaltar la importancia de la coordinación en la transición (se produzca a la edad que se produzca), ya que siempre provocará una situación de cambio y reajuste.

Página 112-Líneas estratégicas-Educación. En la línea de actuación 26.2 Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar, se solicita especificar que el personal sanitario será de enfermería. No se considera ventajoso en este caso especificar la figura porque así se cubre cualquier tipo de profesional sanitario que se requiera.

Página 117-Líneas estratégicas-Servicios Sociales. Se solicita añadir el texto en cursiva en el punto 29.1 Convocar Ayudas económicas individualizadas para personas con discapacidad (PcD) *y para las personas con ER*.

Por un lado, el derecho a una ayuda económica individualizada está ligado a la condición de discapacidad, recogida en la legislación vigente. Por otro lado, el grupo de trabajo (GT) de servicios sociales cita en texto del análisis de situación (p-54): “En la medida en que estas enfermedades son potenciales generadoras de discapacidad, dependencia y/o situaciones de exclusión social, las actuaciones en el ámbito social no suponen tanto medidas de actuación excepcionales (salvo en el caso de que respondan a necesidades específicas de este colectivo) como una selección y adaptación de los servicios a sus necesidades”. No se recogen en esta línea de actuación circunstancias específicas por las cuales las necesidades de ayudas económicas estén condicionadas por las propias enfermedades.

Página 118-Líneas estratégicas-Servicios Sociales. En la línea de actuación 30.2 “Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad” se solicita la modificación a 30 enfermedades. El compromiso adquirido por el IMAS fue de incorporar 12 enfermedades al año como estándar mínimo a alcanzar (48 en total), lo cual no excluye que se puedan incorporar un mayor número y en cuyo caso se dará por superado el objetivo.

Página 119-Líneas Estratégicas-Servicios Sociales. En la línea de actuación 30.6 "Actualizar los conocimientos y la normativa para que incluyan el enfoque de las ER, respecto de la valoración de la dependencia y el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de del grado de discapacidad" se solicita que se contemple en establecimiento de procedimientos de urgencia cuando el caso así lo requiera. El grupo de trabajo de Servicios Sociales consideró que requería un procedimiento con carácter de urgencia en la gestión de prestación económica de ámbito local para la atención de necesidades básicas, y tramitación de prestaciones económicas del ámbito de la CARM. Este punto trató de recogerse en la línea 29.2 "Priorizar en las Ayudas Individualizadas para PcD, a las personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda". Adicionalmente se ha solicitado en diciembre de 2016 a los representantes de las asociaciones de afectados en este grupo de trabajo la valoración de esta línea en concreto y su texto explicativo antes de la aprobación de la propuesta de la comisión técnica en enero de 2017.

Página 120- Líneas estratégicas-Servicios Sociales. En la línea 31.1 "Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en las Entidades Locales de más de 50.000 habitantes." Se solicita añadir "y sobre Enfermedades Raras".

El grupo de trabajo de Servicios Sociales propuso la creación de estas mesas de trabajo como una herramienta para la participación y puesta en marcha de estrategias de trabajo conjunto entre las Administraciones y la iniciativa social (tercer sector, etc).

En todo caso, para la creación de mesas de trabajo específicas de enfermedades raras no es adecuado el criterio de población de las EELL > 50.000 habitantes, ya que su creación vendría determinada por la frecuencia de ER en las EELL. Resulta complejo establecer un límite de prevalencia de ER para la constitución de tales mesas en algunos ayuntamientos concretos, y se considera un criterio que excluiría a otras EELL con casos de ER pero por debajo de este umbral. No se ha recibido hasta la fecha ninguna propuesta concreta sobre este criterio, sin el cual no se considera operativo en este momento incluir esta línea de actuación.

Página 129- Líneas Estratégicas-Formación. En la línea de actuación 37.1 "Incrementar los contenidos docentes acerca de las ER en los distintos grados universitarios de la Salud, ciencias sociales y educación" se solicita la inclusión de un master de enfermedades raras. En el objetivo 38 (específico de la formación postgrado) es

donde se contempla la introducción de contenidos sobre ER en los master (sin especificar si debe hacerse de manera monográfica o mediante un abordaje más transversal). En cualquiera de los dos casos el objetivo se consideraría alcanzado.

Página 139-Seguimiento y Evaluación: Se solicita establecer un cronograma que indique fechas para evaluar la consecución de los objetivos y un cuadro de mandos centralizado para el seguimiento y evaluación. En el texto de la propuesta del PIER se cita la periodicidad anual con la que se realizará el proceso de seguimiento y evaluación. No corresponde concretar en este documento el cronograma de trabajo interno y las tareas o herramientas específicas que se utilizarán (no solo se utilizará un "cuadro de mandos" para una evaluación cuantitativa sino que también se realizarán evaluaciones cualitativas en aquellos indicadores que así lo requieran). Estos detalles se publican en los propios informes de evaluación al describir la metodología de elaboración de los mismos.

Página 142-Seguimiento y Evaluación. Se solicita asimismo la inclusión de un Comité Asesor formado por profesionales expertos en ER y Asociaciones de pacientes de ER en la estructura funcional de evaluación del PIER, que asesore a la Comisión de Dirección y a los grupos de desarrollo a lo largo de la implantación del Plan.

La administración asume la responsabilidad de la ejecución del PIER y también su seguimiento y evaluación. Para agilizar este proceso se ha considerado la creación de dos comisiones. Una Técnica (CT) que realice la labor de recopilación y análisis de los indicadores, y una de Dirección (CD) con capacidad para tomar decisiones en función de los resultados. Está previsto, y así se indica en el texto, que la CT pueda invitar a expertos regionales en ER o representantes de los afectados, y el objetivo en este caso es trasladar (cuando así lo indiquen los resultados) recomendaciones razonadas, conjuntas y consensuadas a los tomadores de decisiones (CD). Los informes de evaluación serán convenientemente difundidos a las partes interesadas.

Página 141-Seguimiento y Evaluación. Se solicita incluir el siguiente párrafo sobre la financiación del PIER: "La Consejería de Salud es la garante de ofrecer una atención sanitaria integral, con unos servicios universales, gratuitos y de excelente calidad a todos los ciudadanos de la Comunidad de Murcia. Para ello oferta servicios sanitarios públicos basados en la eficiencia científica y en la sostenibilidad del sistema, haciendo un aprovechamiento óptimo de los recursos existentes. El Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia, analiza la situación actual en nuestra Comunidad, organiza

las acciones ya implementadas en años previos siguiendo las recomendaciones nacionales y europeas, detecta las áreas de mejora y propone una hoja de ruta con objetivos y acciones a desarrollar de forma coordinada. De esta manera podremos optimizar los recursos ya destinados a este campo y detectar las necesidades de financiación justificadas para aquellas nuevas acciones que así lo precisen. En consecuencia a lo expuesto, la financiación de las acciones propuestas en el Plan estará incluida en los Presupuestos Generales de la Región de Murcia, a través de los distintos departamentos implicados en la aprobación, desarrollo y ejecución del mismo".

El procedimiento actual ya obliga a que la aprobación de un plan se acompañe de una memoria económica detallada (estimación de costes de cada línea estratégica y de cada objetivo) que deberá ser valorada por la DG de presupuestos y, en caso de ser favorable, aprobada por el Consejo de Gobierno. Se ha añadido un párrafo sobre el procedimiento de aprobación del PIER en el apartado de introducción.

Por último, se solicita hacer explícito en el PIER la participación de las asociaciones de afectados en diversas comisiones y grupos de trabajo (Unidad clínica Coordinadora de Referencia, Comisión Regional de Farmacia y Terapéutica, Grupo de trabajo sobre productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura y dispositivos médicos, foro de profesionales de la educación, Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER). El PIER recoge la necesidad de conformar varias comisiones y grupos de trabajo de manera justificada. En el documento no se excluye en ningún caso la participación del tercer sector (salvo que su composición esté determinada por la normativa vigente, como la de la CRFT). No se considera oportuno delimitar las funciones y concretar la composición de los mismos en este documento con el fin de mantener la máxima flexibilidad y adaptabilidad de las líneas estratégicas. En el caso la creación órganos colegiados, su composición deberá regirse por lo establecido en la legislación vigente.

Con fecha 6 de julio se recibe comunicado de FAMDIF-COCEMFE (Federación de Asociaciones Murcianas de Discapacitados Físicos) por el cual informan que las asociaciones ACCU, ADAER, CRECER, AMUPHEB, AMDEM, HEMOFILIA, FQ, DACEMUR Y FEPAMUR, habían recibido el PIER en tiempo y forma y no comunicaban alegaciones al mismo.

Tras finalizar el proceso de audiencia establecido se han incorporado al documento "Plan Integral de Enfermedades Raras. Propuesta de la Comisión Técnica

Interdepartamental de 27/01/2017" las modificaciones aquí reseñadas. No habiéndose recibido nuevas alegaciones se considera como definitivo el texto y será remitido a los órganos consultivos correspondientes para continuar su proceso de aprobación.

Murcia, 24 de octubre de 2017

Fdo:

VºBº

Técnico Responsable
Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Jefe de Servicio
Planificación y Financiación Sanitaria.

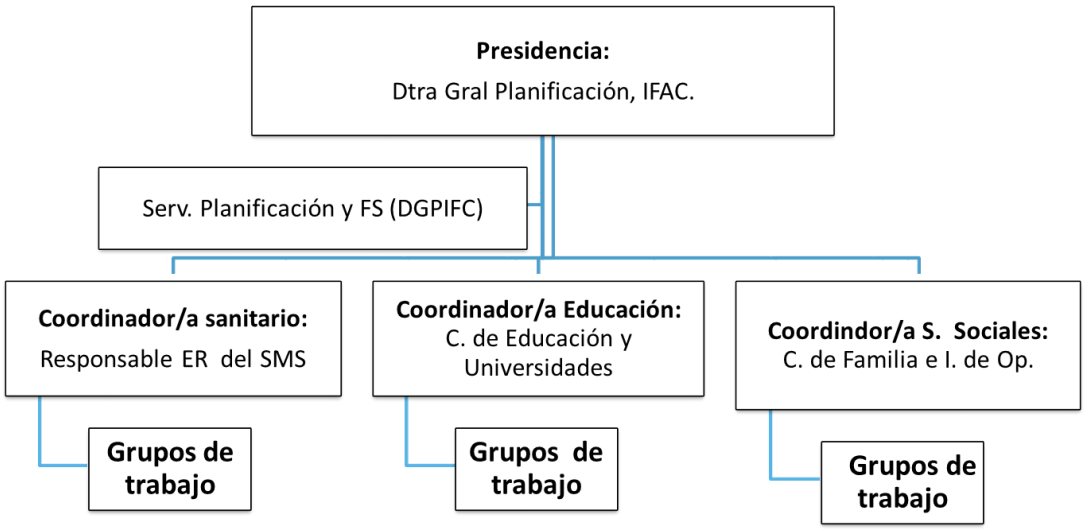
31/10/2017 15:19:53
31/10/2017 15:04:52 Firmante:
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS

INFORME TÉCNICO

En Julio de 2015, el Pleno de la Asamblea Regional aprobó una moción 8L/MOCP-0054 sobre el impulso de un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (PIER). Tras tomar conocimiento de la moción, el 16 de septiembre del mismo año, el Consejo de Gobierno adoptó un Acuerdo sobre la creación de una Comisión Técnica de Trabajo, que tendría como cometido la elaboración de un borrador de dicho Plan. Se determinó a su vez que en la Comisión tendría que haber representantes de las Consejerías de Sanidad; Educación y Universidades y de Familia e Igualdad de Oportunidades, y encargando a la primera de ellas, su impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva.

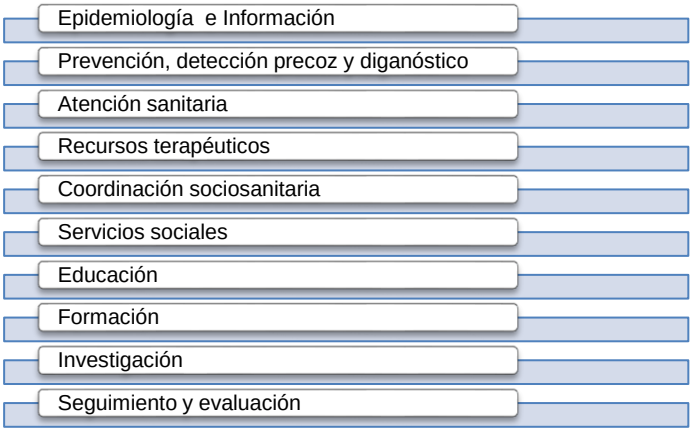
Siguiendo el citado acuerdo del Consejo de Gobierno y el documento Bases para la Elaboración de un Plan Integral de Enfermedades Raras en la Región de Murcia (de noviembre de 2015), en enero de 2016 quedó formalmente constituida la Comisión Técnica Interdepartamental con la siguiente estructura:



31/10/2017 15:19:53
31/10/2017 15:04:52 Firmante:
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

En el seno de la Comisión Técnica Interdepartamental, siguiendo las líneas marcadas por la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (revisión de 2014), se consensuó que el plan se estructurara en las siguientes áreas estratégicas:

Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia.
Áreas estratégicas



Para cada área se conformó un grupo de trabajo que desarrolló una propuesta en la que se incluía:

- El establecimiento de objetivos a alcanzar en cada área.
- Actividades a desarrollar para la consecución de cada uno de los objetivos fijados.
- Priorización de actividades y cronograma de ejecución de las mismas.
- Mecanismos y elementos necesarios para la ejecución de las actividades. Designación de responsables de las líneas de actuación.
- Estimación económica del conjunto de actividades de cada objetivo.
- Definición y puesta en marcha de los mecanismos de seguimiento y evaluación.

Para la elaboración de las propuestas se trabajó principalmente en la adaptación regional de las recomendaciones contempladas en la estrategia nacional, teniendo en cuenta las cuestiones específicas de la CARM. En los grupos de trabajo se incluyeron una representación amplia de profesionales de los ámbitos de la Administración Regional implicados (incluyendo organismos y entidades dependientes, como el Servicio Murciano de Salud, la Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias o el Instituto Murciano

de Acción Social), y profesionales de entidades ajenas a la Administración Regional, como la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), entidades locales y la Universidad de Murcia. En el documento del Plan se incluye una relación detallada de los integrantes de cada grupo.

Como resultado de ello, los documentos de los grupos de trabajo han sido integrados en uno único, denominado “Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia. Propuesta de la Comisión Técnica Interdepartamental de 27/01/2017”, que fue aprobado por la Comisión Técnica en la fecha indicada.

Una vez elaborado este documento, en febrero de 2017 se inició el procedimiento para su aprobación, de acuerdo con lo propuesto por la Asesoría Jurídica de la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Este procedimiento tiene como objetivo lograr un documento lo suficientemente consensuado por los órganos y entidades representativas implicadas en la materia.

Como punto de partida, se dio traslado formalmente para su valoración y, en su caso, elaboración de una memoria económica, a las siguientes Instituciones y organismos relacionados: Consejo de Cooperación Local; Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades (habiendo también participado su organismo dependiente, Instituto Murciano de Acción Social (IMAS); Consejería de Educación, y Universidades (actualmente Consejería de Educación, Juventud y Deportes); Consejería de Desarrollo Económico, Turismo y Empleo (actualmente Consejería de Empleo, Universidades y Empresa).

Respecto a los órganos relacionados de la Consejería de Sanidad (actualmente Consejería de Salud), se envió a los siguientes: Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, Dirección General de Salud Pública y Adicciones, Gerencia y Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Murciano de Salud y Secretaría General. También ha habido participación de la Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia, como entidad vinculada a la Consejería de Salud.

En mayo de 2017, tras el cambio en la organización del Gobierno Regional, se solicitó de nuevo la valoración a aquellas consejerías y órganos que no la hubieran enviado.

31/10/2017 15:19:53
31/10/2017 15:04:52 Firmante:
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

31/10/2017 15:19:53

31/10/2017 15:04:52 Firmante:

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Firmante:

También se dio audiencia a las principales entidades/asociaciones con actividad en la Región y potencialmente relacionadas con las enfermedades raras (Federación Española de Enfermedades Raras y Federación de Asociaciones Murcianas de Personas con Discapacidad Física y Orgánica).

Con todas las valoraciones, alegaciones y sugerencias recabadas, se redactó una nueva versión del borrador (julio de 2017), que se sometió a consulta del Consejo Asesor Regional de Personas con Discapacidad y del Consejo de Salud de la Región de Murcia, los cuales informaron favorablemente, en sus sesiones celebradas, respectivamente, el 20 de septiembre y 25 de octubre de 2017, quedando constancia de ello en el expediente.

Finalmente cabe decir que con las respuestas recibidas durante el procedimiento seguido se han ido realizando las adaptaciones oportunas de forma y contenido, incluyéndose 35 de las 58 alegaciones recibidas y justificándose, en caso contrario, su desestimación. Se ha elaborado un informe específico donde se detallan estas cuestiones.

Por último, de conformidad con el procedimiento marcado y habiendo recogido las aportaciones oportunas mediante audiencia de las instituciones y órganos citados, se aporta el texto definitivo del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia, al objeto de continuar con su tramitación.

Murcia, fecha y firma al margen

VºBº

Técnico Responsable

Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Jefe de Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

Región de Murcia
Consejería de Salud

Dirección General de Planificación,
Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano

INFORME JURÍDICO de la D.G. de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Consejería de Salud en relación con el Plan Regional Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

I. Antecedentes.

El 23 de julio de 2015, el Pleno de la Asamblea Regional aprobó la Moción 8L/MOCP-0054 sobre "Impulso de un Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes". (PIER)

Posteriormente, el 30 de julio, el Consejo de Gobierno toma conocimiento de dicha Moción y el 16 de septiembre del mismo año, a propuesta de la Consejería de Sanidad, adoptó el siguiente acuerdo:

"- Primero. Impulsar y ordenar la creación de una Comisión Técnica de Trabajo de enfermedades raras con representantes de las Consejerías de Educación y Universidades, de Familia e Igualdad de Oportunidades y de Sanidad, que ejercerá la presidencia y coordinación de la misma y le dará el apoyo material necesario.

La asistencia a las reuniones que la Comisión celebre no dará lugar a indemnización alguna por razón de servicio. Su constitución y primera sesión de trabajo deberá producirse en el plazo de quince días desde la adopción del presente Acuerdo.

- Segundo. Que por esta Comisión Técnica de Trabajo se proceda a la elaboración de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes, cuyo posterior impulso y tramitación corresponderá a la Consejería de Sanidad hasta su aprobación definitiva."

II. Sobre la competencia material.

La Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, según el artículo 11 de la Ley Orgánica 4/1982, de 9 de junio, por la que se aprueba su Estatuto de Autonomía, tiene la competencia de desarrollo legislativo y de ejecución en materia de sanidad, higiene, ordenación farmacéutica y coordinación hospitalaria en general, sin perjuicio de lo dispuesto en el artículo 149.1.16 de la Constitución.

En el ejercicio de dichas competencias, se dictó la Ley 4/1994, de 26 de julio, de Salud de la Región de Murcia, que tiene por objeto la regulación, con carácter general, de todas las acciones que permitan hacer efectivos el derecho a la protección de la salud, la calidad de vida y la atención al ciudadano, reconocidos en el artículo 43 y concordantes de la Constitución Española, lo que implica, además, tal y como señala dicho texto constitucional, que los poderes públicos organicen y tutelen la salud pública a través de medidas preventivas.

En aras de ello, y así lo dispone el artículo 9 de dicha Ley, la Administración de la Comunidad Autónoma, cuenta con el instrumento de la planificación sanitaria, como un mecanismo para garantizar la distribución racional de los recursos y la coordinación de todas las actuaciones,

02/11/2017 08:50:02
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de

con el propósito de alcanzar los mayores niveles de salud para los ciudadanos de la Región de Murcia.

También es destacable al respecto, lo preceptuado en la Ley 3/2009, de 11 de mayo, de los Derechos y Deberes de los Usuarios del Sistema Sanitario de la Región de Murcia, que regula en su Título III, los derechos relacionados con la promoción de la salud y la atención y asistencia sanitaria, destacando en su Capítulo III, unas peculiaridades en relación a determinados colectivos específicos que merecen una especial protección. Concretamente, en su art. 15, dispone lo siguiente:

" 1. De conformidad con el principio de humanización de la asistencia sanitaria especificado en el artículo 8 de esta Ley, los profesionales y centros sanitarios que atiendan a usuarios que pertenezcan a colectivos que merezcan una especial protección, tales como, personas mayores, discapacitados físicos, psíquicos o sensoriales, personas que padecen enfermedades mentales, en especial cuando se encuentren en situación de dependencia, menores de edad, personas con enfermedades crónicas, enfermedades raras, terminales, víctimas de maltrato, afectados por VIH-Sida, drogodependientes, inmigrantes y en general grupos concretos en riesgo de exclusión social, deberán procurar una atención personalizada y adecuada a sus circunstancias personales que favorezca el respeto y cumplimiento de los derechos de esta Ley.

2. La Consejería competente en materia de Sanidad promoverá planes o programas sanitarios y sociosanitarios específicos de actuación dirigidos a estos colectivos, procurando en los supuestos en que sea necesario la adecuada coordinación con la Consejería competente en materia de servicios sociales".

Por tanto, se constata en el ordenamiento autonómico, la competencia que en esta materia tiene la Administración para la aprobación del Plan.

III. Sobre la competencia orgánica.

La Ley 6/2004, de 28 de diciembre, del Estatuto del Presidente y del Consejo de Gobierno de la Región de Murcia, en su artículo 22.13 señala que, para el desarrollo de las funciones que el Estatuto de Autonomía le reconoce, el Consejo de Gobierno tiene entre sus atribuciones, la siguiente:

"13. Aprobar programas, planes y directrices vinculantes para todos los órganos de la Administración regional y de sus organismos públicos."

Por otra parte, la Ley 7/2004, de 28 de diciembre, de Organización y Régimen Jurídico de la Administración Pública de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, preceptúa en el artículo 16.2, que los Consejeros, en cuanto titulares de sus respectivas consejerías, ejercen entre otras, las siguientes funciones:

"c) La elevación al Consejo de Gobierno de los anteproyectos de ley o proyectos de decreto, así como de las propuestas de acuerdos que afecten a su departamento.

02/11/2017 08:50:02
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

e) La ejecución de los acuerdos del Consejo de Gobierno en el marco de sus competencias."

El Decreto del Presidente nº 3/2017, de 4 de julio, de reorganización de la Administración Regional, en el artículo 8 establece que la Consejería de Salud es el Departamento de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia encargado de la propuesta, desarrollo y ejecución de las directrices generales del Consejo de Gobierno en las siguientes materias: sanidad, higiene, ordenación farmacéutica, coordinación hospitalaria general, incluida la de la Seguridad Social; drogodependencia; las competencias de ejecución en materia de productos farmacéuticos y de gestión de la asistencia sanitaria que la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia tenga legalmente atribuida y cualesquiera otras que le asigne la legislación vigente.

No obstante, para el desarrollo de sus competencias, la Consejería de Salud se estructura en una serie de órganos directivos, según dispone el Decreto 73/2017, de 17 de mayo, entre los que se encuentra la D.G. de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, a la que le corresponde el ejercicio de las competencias en materia de planificación sanitaria regional (artículo 5)

A la vista de lo expuesto, se considera que la Consejería de Salud tiene atribuciones suficientes para ser el departamento de la Administración Regional competente para el impulso y tramitación del Plan hasta su aprobación definitiva por Consejo de Gobierno.

IV. Procedimiento.

Ya ha quedado reflejado en los antecedentes, que el Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, ordenó la creación de una Comisión Técnica encargada de la elaboración de un borrador inicial.

Para ello, y así se recoge en el Informe Técnico elaborado por el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria de la D.G. de Planificación; Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, se han seguido las líneas marcadas por la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, estructurándose el Plan en una serie de Áreas Funcionales (Epidemiología e Información; Prevención, detección precoz y diagnóstico; Atención Primaria; Recursos Terapéuticos; Coordinación sociosanitaria; Servicios Sociales; Educación; Formación; Investigación; Seguimiento y Evaluación) constituyéndose, a su vez, diferentes Grupos de Trabajo, que trabajaron en diferentes propuestas referidas a dichas áreas, y en los que hubo participación de una amplia representación de profesionales de los ámbitos de la Administración Regional (incluyendo organismos y entidades dependientes, como el Servicio Murciano de Salud, la Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia o el Instituto Murciano de Acción Social).

Asimismo, también participaron profesionales de instituciones y entidades ajenas a aquélla, como la Federación Española de Enfermedades Raras; de la Universidad de Murcia y de entidades locales, tal y como viene reflejado en el propio documento del Plan.

02/11/2017 08:50:02
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Como resultado de esta labor, fue la redacción de un documento denominado "Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia. Propuesta de la Comisión Técnica Interdepartamental de 27/01/2017", que fue aprobado por la Comisión Técnica en la fecha señalada.

Ante la ausencia en nuestro ordenamiento regional de un procedimiento reglado que determinase los trámites a seguir para la aprobación de dicho Plan, se considera que el mismo debía seguir un itinerario, con las suficientes garantías que hiciesen posible conseguir un texto lo suficientemente consensuado por todos los órganos y entidades representativas implicadas en la materia.

Por este motivo se ha dado participación a las Consejerías implicadas; se ha efectuado directamente trámite de audiencia a entidades representativas de intereses relacionados con la materia; se haya recabado la consulta de órganos consultivos en los que, además, hay representación de organizaciones o instituciones representativas de intereses profesionales, económicos, sociales o institucionales vinculados con el plan sectorial de que se trate y, desde un punto de vista económico, era preciso reunir los informes o memorias justificativos sobre las repercusiones que en el presupuesto regional puede tener su puesta en marcha.

Así expuesto, procedía que dicho documento fuera remitido a las Consejerías de esta Administración Regional directamente implicadas y relacionadas con las medidas recogidas en el Plan, a cuyo efecto se trasladó a los siguientes órganos:

- Al resto de Órganos Directivos de la Consejería de Salud (D.G. de Salud Pública y Adicciones) y también al Servicio Murciano de Salud. (Gerencia, Secretaría Técnica y D.G. de Asistencia Sanitaria)
- Consejería de Educación, Juventud y Deportes.
- Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades.
- Consejería de Empleo, Universidades y Empresa.
- A la Dirección General de Administración Local de la Consejería de Presidencia y Fomento para su conocimiento por el Consejo de Cooperación Local.

Además, dada su trascendencia a nivel social, se efectuó audiencia a asociaciones y/o entidades con actividad en la Región y potencialmente relacionadas con el ámbito de las enfermedades raras, como lo eran FEDER-Murcia y la Federación de Asociaciones Murcianas de Personas con Discapacidad Física y Orgánica.

Con las respuestas recibidas a lo largo de este proceso de consulta, se han realizado las adaptaciones y modificaciones oportunas de forma y contenido, quedando constancia de ello en el expediente, en un Informe elaborado por el mencionado Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

02/11/2017 08:50:02
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Además, y a la vista de lo dispuesto en su normativa reguladora, también se ha recabado informe favorable de los siguientes órganos consultivos:

- Consejo Asesor Regional de Personas con Discapacidad (art.10 del Decreto 95/2004, de 24 de septiembre, por el que se crean y regulan los consejos asesores regionales de carácter sectorial de servicios sociales)

- Consejo de Salud (art.11 de la Ley 4/1994, de Salud de la Región de Murcia)

También cabe señalar que el Plan conlleva la adopción e implantación de una serie de medidas con repercusión económica en los presupuestos regionales, por lo que en el expediente debe constar:

- Informe de la Secretaría General de la Consejería de Salud, sobre el impacto presupuestario que conlleva su ejecución, en cuanto que dicha Consejería es el órgano responsable del impulso del Plan, y en el que deberá recogerse la incidencia presupuestaria que pueda tener en otros departamentos u órganos de la Administración Regional.

- Informe de la D.G de Presupuestos y Fondos Europeos de la Consejería de Hacienda y Administraciones Públicas. Aunque en el Texto Refundido de la Ley de Hacienda, aprobado por Decreto Legislativo 1/1999, no se menciona a que este informe sea preceptivo en los procedimientos de aprobación de planes, se estima oportuno incorporarlo en el expediente, en cuanto a las peculiaridades que presenta en su financiación, puesto que el Plan incorpora una serie de medidas con efectos económicos, que precisa de un reflejo presupuestario en los presupuestos generales de la Comunidad Autónoma, en tanto que afecta a distintas Consejerías y organismos vinculados o dependientes de la Administración Regional.

En cuanto a su fase de APROBACIÓN, la competencia corresponde al Consejo de Gobierno, de acuerdo con lo previsto en el art. 22.13 de dicha Ley 6/2004, a propuesta del Consejero de Salud, según establece el art. 16.2 de la Ley 7/2004.

No obstante, y de conformidad con lo dispuesto en el artículo 40.6 de la Ley 6/2004, debe tenerse en cuenta si antes de su aprobación por Consejo de Gobierno, éste podría considerar conveniente su remisión a la Asamblea Regional, para que ésta, después de examinarlo, manifieste su criterio o adopte la resolución que proceda.

Finalmente, respecto a la difusión y PUBLICIDAD del Plan, la Ley 12/2014, de 16 de diciembre, de Transparencia y Participación Ciudadana de la Región de Murcia, dispone en el artículo 14.4 que los órganos de gobierno, en relación con su planificación estratégica, proporcionarán información relativa a los planes y programas anuales y plurianuales que aprueben, por lo que, una vez aprobado, se estima que debería ser objeto de publicación en el Portal de la Transparencia de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.

Firmante:
02/11/2017 08:50:02
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

V. Sobre el texto del borrador del Plan.

En el Informe Técnico redactado por el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria, que se incorpora al expediente, consta los criterios, trámites y procedimiento seguido para su redacción.

El resultado ha sido un texto en el que las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas, que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de formación, de investigación y conocimiento de estas enfermedades, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren los afectados.

Asimismo, se establecen para cada línea estratégica, una serie de objetivos a conseguir y también, indicadores sobre su grado de cumplimiento. Finalmente, se prevén estructuras y procedimientos para el seguimiento y evaluación de las actuaciones a realizar en el marco del Plan.

Como Conclusión de lo expuesto, se considera justificada la competencia y aprobación de un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia, así como del procedimiento y trámites a cumplimentar, sin perjuicio de otra opinión mejor en derecho que se recabe en el expediente, hasta su aprobación definitiva por Consejo de Gobierno.

El Técnico Consultor

Andrés Galera Gutiérrez

(documento fechado y firmado electrónicamente)

02/11/2017 08:50:02
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Salud

Dirección General de Planificación,
Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano

PROPUESTA de la D.G.de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano de la Consejería de Salud en relación con la aprobación de un Plan Integral Regional de Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

Primero.- El 23 de julio de 2015, el Pleno de la Asamblea Regional aprobó la Moción 8L/MOCP-0054 sobre "Impulso de un Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes" (PIER)

Posteriormente, el 30 de julio, el Consejo de Gobierno toma conocimiento de dicha Moción y el 16 de septiembre del mismo año, a propuesta de la Consejería de Sanidad, adoptó el siguiente acuerdo:

"*- Primero. Impulsar y ordenar la creación de una Comisión Técnica de Trabajo de enfermedades raras con representantes de las Consejerías de Educación y Universidades, de Familia e Igualdad de Oportunidades y de Sanidad, que ejercerá la presidencia y coordinación de la misma y le dará el apoyo material necesario.*

La asistencia a las reuniones que la Comisión celebre no dará lugar a indemnización alguna por razón de servicio. Su constitución y primera sesión de trabajo deberá producirse en el plazo de quince días desde la adopción del presente Acuerdo.

- Segundo. Que por esta Comisión Técnica de Trabajo se proceda a la elaboración de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes, cuyo posterior impulso y tramitación corresponderá a la Consejería de Sanidad hasta su aprobación definitiva."

Segundo.- La Consejería de Sanidad, ahora denominada Consejería de Salud, tras la nueva reorganización de la Administración Regional efectuada por el Decreto del Presidente nº 3/2017, de 4 de mayo, es el Departamento de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia encargado de la propuesta, desarrollo y ejecución de las directrices generales del Consejo de Gobierno en las siguientes materias: sanidad, higiene, ordenación farmacéutica, coordinación hospitalaria general, incluida la de la Seguridad Social; drogodependencia; las competencias de ejecución en materia de productos farmacéuticos y de gestión de la asistencia sanitaria que la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia tenga legalmente atribuida y cualesquiera otras que le asigne la legislación vigente, tal y como dispone el artículo 8 del citado Decreto.

Además, para el adecuado desarrollo de sus funciones, se estructura en una serie de órganos directivos, entre los que se encuentra la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, a la que le corresponde, entre otras, el ejercicio de las competencias en materia de planificación sanitaria regional, conforme a lo dispuesto en artículo 5 del Decreto 73/2017, de 17 mayo.

Tercero.- Tras el encargo efectuado por el Consejo de Gobierno, la Consejería de Salud, a través de dicha Dirección General, como órgano competente en la materia, asumió el papel de impulsar y coordinar las tareas dirigidas a elaborar un borrador inicial.

A tal fin, se constituyó una Comisión Técnica en el que se encontraban representantes de las Consejerías implicadas a las que se hacía referencia en el citado

07/11/2017 22:31:11
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Acuerdo del Consejo de Gobierno, todos ellos de reconocida experiencia y formación profesional en enfermedades raras, tanto desde un punto de vista sanitario, como educativo y social, que trabajaron siguiendo las líneas marcadas por la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Posteriormente se constituyeron grupos de trabajo en los que participaron tanto representantes de las anteriormente citadas Consejerías de la Administración Regional, como también de algunos organismos y entidades dependientes, vinculados o adscritos a la misma, como el Servicio Murciano de Salud, la Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia o el Instituto Murciano de Acción Social.

Asimismo, también intervinieron instituciones y entidades ajenas a la Administración Regional, como los Ayuntamientos de Murcia, Cartagena y Yecla; la Facultad de Enfermería y de Educación de la Universidad de Murcia y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

En el Informe Técnico redactado por el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria, que se incorpora al expediente, consta los criterios, trámites y procedimiento seguido para su elaboración.

El resultado ha sido un texto en el que las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas, que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de formación, investigación y conocimiento de estas enfermedades, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren los afectados, y que son las siguientes:

- Epidemiología e Información.
- Prevención, detección precoz y diagnóstico.
- Atención sanitaria.
- Recursos terapéuticos.
- Educación.
- Servicios sociales.
- Coordinación socio-sanitaria.
- Formación.
- Investigación.
- Seguimiento y Evaluación.

Asimismo, se establecen para cada línea estratégica, una serie de objetivos a conseguir y también actividades e indicadores sobre su grado de cumplimiento, cuyo detalle aparece recogido en dicho texto.

Finalmente, se prevén estructuras y procedimientos para el seguimiento y evaluación de las actuaciones a realizar en el marco del Plan.

Cuarto.- Desde el punto de vista de la oportunidad y conveniencia de aprobar dicho Plan, no sólo procede porque así lo determinó la Asamblea Regional, sino que

07/11/2017 22:31:11
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

también cabe decir que la planificación sanitaria es un instrumento imprescindible para garantizar la distribución racional de los recursos y la coordinación de todas las actuaciones encaminadas a materializar y hacer efectivo el derecho a la protección de la salud, a la calidad de vida y a la atención sanitaria, que viene reconocido a todos los ciudadanos en la Ley 4/1994, de 26 de julio, de Salud de la Región de Murcia, en su artículo 9.

A tal efecto, también existe un mandato del legislador, y así lo dispuso en el artículo 15 de la Ley 3/2009, de 11 de mayo, de los Derechos y Deberes de los Usuarios del Sistema Sanitario de la Región de Murcia, en cuanto a que encomienda a la Consejería competente en materia de sanidad, promover planes o programas sanitarios y sociosanitarios específicos de actuación dirigidos a determinados colectivos, entre los que se encuentra el de personas con enfermedades raras, procurando en los supuestos en que sea necesario, la adecuada coordinación con la Consejería competente en materia de servicios sociales.

De este modo, no sólo se quiere dar cumplimiento y satisfacer unos derechos y necesidades que un grupo de ciudadanos que sufren unas singulares patologías tienen desde el punto de vista de la asistencia sanitaria, sino también reconocer un derecho social que tiene el individuo, que trasciende más allá de su condición de paciente, en cuanto a las connotaciones y complejidad que conlleva este tipo de enfermedades, con una importante carga de disminución física y/o psíquica, y que además, tiene una gran repercusión en el ámbito familiar, educativo, laboral y social siendo de interés general, dar una respuesta adecuada a estas situaciones.

Quinto.- En cuanto a su fase de aprobación, la competencia corresponde al Consejo de Gobierno, de acuerdo con lo previsto en el art. 22.13 de dicha Ley 6/2004, de 28 de diciembre, del Estatuto del Presidente y del Consejo de Gobierno de la Región de Murcia, a propuesta del Consejero de Salud, según establece el art. 16.2 de la Ley 7/2004, de 28 de diciembre, de Organización y Régimen Jurídico de la Administración Pública de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia,

No obstante, y de conformidad con lo dispuesto en el artículo 40.6 de la Ley 6/2004, debe tenerse en cuenta si antes de su aprobación por Consejo de Gobierno, éste podría considerar conveniente su remisión a la Asamblea Regional, para que ésta, después de examinarlo, manifieste su criterio o adopte la resolución que proceda.

Finalmente, respecto a la difusión y publicidad del Plan, la Ley 12/2014, de 16 de diciembre, de Transparencia y Participación Ciudadana de la Región de Murcia, dispone en el artículo 14.4 que los órganos de gobierno, en relación con su planificación estratégica, proporcionarán información relativa a los planes y programas anuales y plurianuales que aprueben, por lo que, una vez aprobado, debería ser difundido en el Portal de la Transparencia de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.

En consecuencia, vista la normativa citada, así como lo dispuesto en el artículo 5 del citado Decreto 73/2017, por el que se atribuye a este Centro Directivo el ejercicio de las competencias en materia de planificación sanitaria regional, y en el uso de las facultades otorgadas por el artículo 19 de la mencionada Ley 7/2004, se estima procedente elevar al Sr. Consejero de Salud, el borrador del Plan Regional Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (PIER), para su tramitación y posterior

07/11/2017 22:31:11
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

aprobación por el Consejo de Gobierno de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.

La Directora General de Planificación, Investigación,
Farmacia y Atención al Ciudadano

(Documento fechado y firmado electrónicamente)

Firmante:
07/11/2017 22:31:11
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SALUD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 238290/2017

Fecha: 07/11/2017
S/Ref:
N/Ref:

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 7/11/2017

DE: DIRECCION GENERAL PLANIF,INVESTIG,FARMAC.Y ATENC.CIUDADANO

A: CONSEJERIA DE SALUD/SECRETARIA GENERAL SALUD

ASUNTO: Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia

---

Por Acuerdo del Consejo de Gobierno de 16 de septiembre de 2015, se encargó a la Consejería de Sanidad (ahora denominada Consejería de Salud), el impulso y tramitación de un Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

En relación con el mismo, adjunto la siguiente documentación elaborada en este Centro Directivo:

-Plan Integral de Enfermedades Raras. Borrador 26 / 10 /2017
-Informe Técnico.
-Informe Jurídico.
-Propuesta de la Directora General.

Asimismo, le comunico la necesidad de incorporar al expediente, un Informe de impacto presupuestario de esa Secretaría General, como paso previo a su remisión a la D.G. de Presupuestos y Fondos Europeos para su valoración económica, y posterior aprobación por Consejo de Gobierno.

_____ _____.

07/11/2017 22:31:08
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

INFORME DE IMPACTO PRESUPUESTARIO RELATIVO AL BORRADOR DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

Nuestra Ley 4/1994, de 26 de julio, de Salud de la Región de Murcia tiene por objeto la regulación, con carácter general, de todas las acciones que permitan hacer efectivos el derecho a la protección de la salud, la calidad de vida y la atención al ciudadano.

Las enfermedades raras (ER) constituyen un grupo de patologías de escasa incidencia, pero que generan una gran carga de discapacidad mental y física. Suponen un reto por su complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica, así como por la necesidad de un abordaje multidisciplinario para mejorar la calidad de las intervenciones y resultados.

En Julio de 2015 la Asamblea Regional aprobó en pleno una moción por la cual se encargó a la Consejería de Sanidad impulsar la elaboración de un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras (PIER). Para ello, en septiembre de 2015, el Consejo de Gobierno acordó la creación de una Comisión Técnica de Trabajo integrada por representantes de las Consejerías de Sanidad, Educación y Universidades y de Familia e Igualdad de Oportunidades, con el objetivo de elaborar dicho plan a partir de la adaptación de las líneas de trabajo recomendadas en la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

Teniendo en cuenta la reorganización de la Administración Regional llevada a cabo por Decreto del Presidente 3/2017, de 4 de mayo, que supuso un cambio en las competencias de las distintas Consejerías, actualmente los centros gestores que participan en la elaboración, ejecución y seguimiento del Plan serán:

- Consejería de Salud, incluidos sus entes adscritos, Servicio Murciano de Salud (SMS) y Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias (FFIS).
- Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, incluido su ente adscrito, Instituto Murciano de Acción Social (IMAS).
- Consejería de Educación, Juventud y Deportes.
- Consejería de Empleo, Universidades y Empresas; esta última participa de forma meramente puntual, por lo que se considera que no tiene repercusión presupuestaria alguna.

19/10/2017 08:34:29
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

El borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2020 incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Líneas estratégicas

- Epidemiología e Información
- Prevención, detección precoz y diagnóstico
- Atención sanitaria
- Recursos terapéuticos
- Educación
- Servicios sociales
- Coordinación socio-sanitaria
- Formación
- Investigación
- Seguimiento y evaluación

El análisis de cada una de las líneas ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Éstas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos, ya sea de manera individualizada, ya conjunta:

- Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER.
- Objetivo 2: mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER.
- Objetivo 3: mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER.
- Objetivo 4: realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras.
- Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social.

19/10/2017 08:34:29
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- Objetivo 6: aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía.
- Objetivo 7: reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.
- Objetivo 8: mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.
- Objetivo 9: mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras.
- Objetivo 10: mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético.
- Objetivo 11: mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria.
- Objetivo 12: garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.
- Objetivo 13: establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.
- Objetivo 14: asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.
- Objetivo 15: Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.
- Objetivo 16: desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud (MERS).
- Objetivo 17: facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.
- Objetivo 18: fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.
- Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana.
- Objetivo 20: acelerar la implantación de medidas de atención temprana.
- Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.
- Objetivo 22: informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.
- Objetivo 23: mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras.
- Objetivo 24: determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.
- Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.

19/10/2017 08:34:29
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.
- Objetivo 27: potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).
- Objetivo 28: mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.
- Objetivo 29: mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades sociofamiliares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.
- Objetivo 30: mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.
- Objetivo 31: Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.
- Objetivo 32: promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.
- Objetivo 33: Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.
- Objetivo 34: Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.
- Objetivo 35: elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.
- Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.
- Objetivo 37: aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación.
- Objetivo 38: Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia).
- Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional.
- Objetivo 40: potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.
- Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.

19/10/2017 08:34:29
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- Objetivo 42: desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.

Desde el punto de vista presupuestario, al tratarse de un plan estratégico, constituye una definición articulada de las prioridades básicas que han de orientar las actuaciones de las instituciones con competencias en las distintas materias que abarca este Plan. Al respecto, hay que tener en cuenta lo siguiente:

- La concreción de las actuaciones se hará a partir del diagnóstico de las situaciones de necesidad y recursos de la CARM. Por tanto, algunas de las acciones no permiten una cuantificación económica previa, y su compromiso económico depende de la forma de llevar a la práctica los objetivos por parte de las entidades responsables de su desarrollo.
- En este sentido, se trata de un Plan que señala las líneas de actuación, pero no detalla los procedimientos, porque es preciso considerar el margen de libertad que corresponde a las competencias y forma de actuar de cada órgano directivo.

A partir de los datos facilitados por los responsables de los objetivos del Plan y cuyos informes se adjuntan a éste, se han refundido las previsiones presupuestarias del Plan Integral de Enfermedades Raras 2017-2020 (PIER 2017-2020). En los cuadros adjuntos se recoge dicha previsión, por capítulos y ejercicios presupuestarios:

- En el Anexo I, se especifica la previsión presupuestaria por cada uno de los objetivos previstos. Algunos de ellos son compartidos entre varios centros gestores.
- En el Anexo II, se especifica la previsión presupuestaria por cada uno de los objetivos en los que participa la Consejería de Salud, junto con el SMS y la FFIS. Dentro de la Consejería, se diferencia por direcciones generales y servicios, en su caso.
- En el Anexo III, se especifica la previsión presupuestaria por cada uno de los objetivos en los que participa la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, junto con el IMAS.
- En el Anexo IV, se especifica la previsión presupuestaria por cada uno de los objetivos en los que participa la Consejería de Educación, Juventud y Deportes.

19/10/2017 08:34:29
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- En el Anexo IV, se especifica la previsión presupuestaria total del Plan Integral de Enfermedades Raras 2017-2020 por capítulos, ejercicios y Consejerías.

Dichos anexos deben interpretarse de la siguiente manera:

- Ejercicio 2017
    - La columna “Costes con dotación en Ppto 2017” indica que la previsión de los mismos ya se encuentra recogida en los presupuestos del ejercicio y no supone un incremento en los mismos.
    - Respecto a la columna “Nuevos costes previstos” indica que la previsión de los mismos no se encuentra recogida en los presupuestos del ejercicio y, por tanto, supone un incremento en los mismos, salvo en los casos en que se acredite la correspondiente modificación de crédito en proceso o finalizada.
- Ejercicio 2018 y siguientes:
    - La columna “Costes con dotación en Pptos anteriores” indica que la previsión de los mismos ya se encuentra recogida en los presupuestos del ejercicio anterior y, si la actividad continúa en este ejercicio, se presupone la continuidad de la dotación para dicha actividad.
    - Respecto a la columna “Nuevos costes previstos” indica que la previsión de los mismos aparece como novedad en dicho ejercicio y, por tanto, supondrá un incremento en los presupuestos del ejercicio.
- Total 2017-2020
    - La primera columna recoge el importe que se pretende destinar durante los 4 ejercicios, del que ya existe dotación presupuestaria en 2017 y que se sobreentiende que habrá dotación en el resto de ejercicios. Por tanto, no se incluye ningún “Nuevo coste previsto”.
    - La segunda columna “Nuevos costes previstos ACUMULADOS” indica el importe total de necesidad de financiación durante esos cuatro ejercicios presupuestarios.

19/10/2017 08:34:29
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Por último, el cuadro “Incremento anual PIER 2017-2020”, que se recoge a lo largo de este informe, indica por ejercicios y por capítulos presupuestarios las necesidades de financiación.

Aclarado este aspecto, estamos en disposición de pasar al análisis por Consejerías. En primer lugar, en relación con la Consejería de Salud y sus entes adscritos, del Anexo II se observa lo siguiente:

- Si analizamos el total de la Consejería, sin sus entes adscritos (pag.9 y 10 del Anexo II), se destina al Plan durante los ejercicios 2017-2020 un importe de 1.233.612,17 euros, de los que 275.814,24 suponen incremento presupuestario. El cuadro resumen de estos incrementos es el siguiente:

OBJETIVOS	CAPÍTULO	INCREMENTO ANUAL PIER 2017-2020				
		TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2017	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2018	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2019	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2020	TOTAL 2017-2020
TOTAL CAPÍTULO	I	0,00	87.216,75	87.216,75	87.216,75	261.650,24
TOTAL CAPÍTULO	II	0,00	3.388,00	5.388,00	5.388,00	14.164,00
TOTAL CONSEJERÍA SALUD (SIN SMS, NI FFIS)		**0,00**	**90.604,75**	**92.604,75**	**92.604,75**	**275.814,24**

El destino de esos nuevos fondos sería el siguiente:

- en el capítulo I, un total de 261.650,24 euros en los últimos 3 años del Plan, lo que supone unos 87.216,75 euros por ejercicio presupuestario. La finalidad se centra en 3 objetivos; por una parte, para llevar a cabo los objetivos del Servicio de Epidemiología 4 y 42 se necesitaría un médico especialista en medicina preventiva y salud pública a media jornada, y, por otra, para los estudios de investigación del objetivo 41 de la Subdirección General de Farmacia e Investigación se requiere un técnico de gestión (grupo A1/A).
- en el capítulo II, un total de 14.164,00 euros en los últimos 3 años, por una parte, para cumplir con el objetivo 36, llevando a cabo la comunicación y difusión del protocolo de coordinación, para lo que se necesitan 4.000,00 euros en los últimos 2 años, 2.000,00 euros en cada ejercicio; por otra parte, para el seguimiento y evaluación del PIER 2017-2020 se necesitarían 10.164,00 euros durante los 3

19/10/2017 08:34:29
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

últimos años del Plan, es decir, 3.388,00 euros por ejercicio presupuestario, para el mantenimiento anual del programa informático de dicho seguimiento y evaluación.

Los cuadros resumen de las dotaciones por ejercicios y capítulos de la Consejería de Salud, sin considerar el SMS, ni la FFIS, son los siguientes:

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
CONSEJERÍA DE SALUD (SIN SMS, NI FFIS)							
TOTAL CAPÍTULO	**I**	230.264,31	0,00	230.264,31	229.871,06	87.216,75	317.087,81
TOTAL CAPÍTULO	**II**	5.862,61	0,00	5.862,61	5.862,61	3.388,00	9.250,61
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	14.470,00	0,00	14.470,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL CONSEJERÍA SALUD		**250.596,91**	**0,00**	**250.596,91**	**235.733,67**	**90.604,75**	**326.338,42**

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2019			2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
CONSEJERÍA DE SALUD (SIN SMS, NI FFIS)							
TOTAL CAPÍTULO	**I**	317.087,81	0,00	317.087,81	317.087,81	0,00	317.087,81
TOTAL CAPÍTULO	**II**	9.250,61	2.000,00	11.250,61	11.250,61	0,00	11.250,61
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL CONSEJERÍA SALUD		**326.338,42**	**2.000,00**	**328.338,42**	**328.338,42**	**0,00**	**328.338,42**

OBJETIVOS	CAPÍTULO	TOTAL 2017-2020		
		COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
CONSEJERÍA DE SALUD (SIN SMS, NI FFIS)				
TOTAL CAPÍTULO	**I**	919.877,50	261.650,24	1.181.527,73
TOTAL CAPÍTULO	**II**	23.450,43	14.164,00	37.614,43
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	14.470,00	0,00	14.470,00
TOTAL CONSEJERÍA SALUD		**957.797,93**	**275.814,24**	**1.233.612,17**

- Si analizamos los entes adscritos a la Consejería, se aprecia en las páginas 17 y 18 del Anexo II que la FFIS destina durante los cuatro años del Plan, al objetivo 40, consistente

19/10/2017 08:34:29
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

en potenciar los proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras, un total de 2.642.380,50 euros, es decir, una media de 660.595,12 euros por ejercicio, sin que se prevea incremento alguno en su presupuesto para ejecutar las líneas de actuación.

- En cuanto al SMS (pág.15 y 16), como principal ejecutor de este Plan, prevé destinar durante los cuatro ejercicios 2017-2020 la cantidad de 5.462.630,46 euros, de los que 3.349.736,21 euros proceden de nueva financiación. El cuadro resumen de dicho incremento es el siguiente:

OBJETIVOS	CAPÍTULO	INCREMENTO ANUAL PIER 2017-2020				
		TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2017	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2018	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2019	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2020	TOTAL 2017-2020
TOTAL CAPÍTULO	**I**	232.877,02	609.160,66	598.995,85	591.584,22	2.032.617,76
TOTAL CAPÍTULO	**II**	126.750,00	337.343,99	255.917,48	264.451,98	984.463,45
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	162.655,00	150.000,00	10.000,00	10.000,00	332.655,00
TOTAL SMS		**522.282,02**	**1.096.504,65**	**864.913,33**	**866.036,20**	**3.349.736,21**

En relación con el destino de esos nuevos fondos, como se observa del exhaustivo informe del Servicio Murciano de Salud que se adjunta al presente informe, destacar lo siguiente, por objetivos y capítulos:

  - En el objetivo 1, el destino de los 288.000 euros en capítulo II durante los 4 años del Plan, 72.000 por cada ejercicio presupuestario, es para el formulario de notificación web integrado en la historia clínica informática.

  - En el objetivo 5, se necesitan 8.000 euros en capítulo II en el año 2018, para centralizar en la web murciasalud la información sanitaria de las enfermedades raras.

  - En el objetivo 7, se necesitan 71.000 euros en capítulo II, 8.250 en 2017 y 54.500 en 2018, para la realización de jornadas informativas de los programas de

19/10/2017 08:34:29
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

prevención primaria, así como en el desarrollo SIER (Sistema de Información de Enfermedades Raras)

- En el objetivo 8, consistente en mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras (ER), la necesidad de financiación destaca en:
  - Capítulo I, 139.580,48 euros en los 3 últimos años, unos 46.526,83 euros por ejercicio presupuestario, para la contratación a media jornada de un facultativo y un técnico especialista de laboratorio.
  - Capítulo II, 203.700,00 euros en los 3 últimos años, unos 67.900,00 euros por ejercicio presupuestario, para los reactivos y el material fungible.
- En el objetivo 9, relativo a la mejora del cribado neonatal de ER, se necesitaría financiación en:
  - Capítulo I, 372.214,61 euros en el conjunto de los 4 años, unos 93.053,65 euros por ejercicio presupuestario, para la contratación de un facultativo y un técnico especialista de laboratorio.
  - Capítulo II, 186.000,00 euros en los 3 últimos años, unos 62.000,00 euros por ejercicio presupuestario, para el material fungible del cribado neonatal de la Hiperplasia Adrenal Congénita.
- En el objetivo 10, relativo a la mejora del diagnóstico y al asesoramiento genético, la necesidad de financiación se centra en:
  - Capítulo I, 304.170,69 euros en los 3 últimos años, unos 101.390,23 euros por ejercicio presupuestario, para la contratación a media jornada de un facultativo y un técnico especialista de laboratorio, así como un bioinformático a jornada completa.
  - Capítulo II, 14.118,00 euros en los 2 últimos años, 118,00 euros en 2018 y 14.000,00 euros en 2020, para el material fungible.
  - Capítulo VI, 10.655,00 euros en 2017, para las obras y compra de equipos nuevos.
- En el objetivo 11, consistente en mejorar el diagnóstico de sospecha de ER en el ámbito de la atención primaria, existe la necesidad de financiación en capítulo I, en un importe de 10.665,72 euros en el conjunto de los 4 años, unos 2.666,43

19/10/2017 08:34:29
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

euros por ejercicio presupuestario, para la contratación de 40 horas de un pediatra y de enfermera especialista en pediatría.

- En el objetivo 12, el destino de los 62.750,00 euros en capítulo II, es decir, 32.750,00 euros en 2017 y 30.000,00 euros en 2018, es para el desarrollo del programa SELENE, así como para la realización de jornadas informativas en relación al mismo.

- En el objetivo 14, con el que se busca asegurar la continuidad asistencial a las personas con ER, se necesitaría financiación en:

  - Capítulo I, 288.007,35 euros en el conjunto de los 4 años, unos 72.001,84 euros por ejercicio presupuestario, para la contratación de 1 enfermera en el Área I y el apoyo de enfermeras en un 5% de su jornada en las Áreas II,IV, VI, VII y VIII.

  - Capítulo VI, 2.000,00 euros en 2017 para las obras y compra de equipos nuevos.

- En el objetivo 16, con el que se pretende desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud, la necesidad de financiación se centra en:

  - Capítulo I, 240.290,78 euros en el conjunto de los 4 años, unos 65.155,10 euros durante 2017 y 2018, y unos 54.990,29 euros durante 2019 y 2020, para la contratación de un FEA de farmacia hospitalaria. Parte del coste se cubrirá con una beca de la FFIS.

  - Capítulo II, 57.750,00 euros en el conjunto de los 4 años, en concreto, 13.750 euros en 2017, 22.000 euros en 2019, y 11.000 euros en 2019 y en 2020, para la elaboración de formularios por empresa externa.

  - Capítulo VI, 20.000,00 euros en 2019 y 2020, es decir, 10.000 euros cada uno de estos ejercicios presupuestarios, para el desarrollo de la plataforma informática.

- En el objetivo 21, consistente en potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con ER, existe la necesidad de financiación en capítulo I, por importe de 662.820,27 euros en los 3 últimos años, unos 220.940,09 euros por ejercicio presupuestario, para la contratación de 1 facultativo especialista en

19/10/2017 08:34:29
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

rehabilitación en el Área 1, 2 fisioterapeutas, 1 terapeuta ocupacional y 1 logopeda.

- En el objetivo 36, con el que se pretende desarrollar una plataforma en la que compartir la información para una adecuada coordinación entre profesionales, la necesidad de financiación se centra en:
  - Capítulo II, 60.000,00 euros en los últimos 2 años, en concreto, 30.000 euros en cada ejercicio presupuestario, para el mantenimiento de la plataforma.
  - Capítulo VI, 300.000,00 euros en los 2 primeros años, es decir, 150.000 euros cada uno de estos ejercicios presupuestarios, para el desarrollo de la plataforma informática.
- En el objetivo 39, con el que se fomenta la formación continuada relacionada con las ER en los ámbitos sanitario, educativo, de servicios sociales y, en general, de la Administración de la CARM, se necesitaría financiación en:
  - Capítulo I, 14.867,85 euros en 2018 y 2019, unos 7.426,49 euros durante cada uno de los ejercicios, para la liberación y consecuente sustitución de cierto personal técnico.
  - Capítulo II, 33.145,45 euros en los últimos 3 años, en concreto, 12.575,99 euros en 2018, 13.017,48 euros en 2019 y 9.556,80 euros en 2020, para la facturación a FFIS de la coordinación de dicha formación.

Los cuadros resumen de las dotaciones por ejercicios y capítulos del Servicio Murciano de Salud son los siguientes:

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL CAPÍTULO	**I**	126.838,10	232.877,02	359.715,12	830.280,88	376.283,64	1.206.564,52
TOTAL CAPÍTULO	**II**	36.132,00	126.750,00	162.882,00	160.132,00	213.343,99	373.475,99
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	100.000,00	162.655,00	262.655,00	150.000,00	0,00	150.000,00
TOTAL SMS		**282.970,10**	**522.282,02**	**805.252,12**	**1.160.412,88**	**589.627,63**	**1.750.040,51**

19/10/2017 08:34:29
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Región de Murcia
Consejería de Salud

CARAVACA 2017
Año Jubilar

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2019			2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL CAPÍTULO	I	1.145.242,59	0,00	1.145.242,59	1.136.225,78	0,00	1.136.225,78
TOTAL CAPÍTULO	II	248.225,99	30.441,49	278.667,48	273.201,98	14.000,00	287.201,98
TOTAL CAPÍTULO	IV	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00
TOTAL CAPÍTULO	VI	0,00	10.000,00	10.000,00	10.000,00	0,00	10.000,00
TOTAL SMS		**1.413.468,58**	**40.441,49**	**1.453.910,07**	**1.439.427,76**	**14.000,00**	**1.453.427,76**

OBJETIVOS	CAPÍTULO	TOTAL 2017-2020		
		COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL CAPÍTULO	I	**1.815.130,25**	**2.032.617,76**	**3.847.748,01**
TOTAL CAPÍTULO	II	**117.764,00**	**984.463,45**	**1.102.227,45**
TOTAL CAPÍTULO	IV	**80.000,00**	**0,00**	**80.000,00**
TOTAL CAPÍTULO	VI	**100.000,00**	**332.655,00**	**432.655,00**
TOTAL SMS		**2.112.894,25**	**3.349.736,21**	**5.462.630,46**

En relación con la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, incluyendo a su ente adscrito, el IMAS, y como puede observarse del Anexo III (pág. 5 y 6), la previsión del Plan durante los cuatros ejercicios es de 1.948.475,75 euros, de los que 320.337,87 euros suponen incremento presupuestario. El cuadro resumen de dicho incremento es el siguiente:

OBJETIVOS	CAPÍTULO	INCREMENTO ANUAL PIER 2017-2020				
		TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2017	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2018	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2019	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2020	TOTAL 2017-2020
TOTAL CAPÍTULO	I	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL CAPÍTULO	II	0,00	77.322,18	99.739,01	123.276,68	300.337,87
TOTAL CAPÍTULO	IV	5.000,00	5.000,00	5.000,00	5.000,00	20.000,00
TOTAL CEIO (CON IMAS)		**5.000,00**	**82.322,18**	**104.739,01**	**128.276,68**	**320.337,87**

19/10/2017 08:34:29
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

En relación con el destino de esos nuevos fondos, según informe de dicha Consejería, afecta a dos objetivos:

- En el objetivo 19, consistente en potenciar la red de servicios de atención temprana, destacar el traspaso de los fondos cofinanciados de capítulo 4 en 2017 al capítulo 2 en el resto de ejercicios presupuestarios, debido al cambio en la ejecución de dichos fondos que pasan de subvenciones nominativas a contratos. Así mismo, el IMAS prevé una necesidad de financiación en los 3 últimos ejercicios de 300.337,87 euros, en concreto, 77.322,18 euros en 2017, 99.739,01 euros en 2019 y 123.276,68 euros en 2020.

- En el objetivo 27, con el que se pretende mejorar el acceso de los afectados por ER a los servicios sociales, se prevé un incremento de la dotación en capítulo 4 en 20.000 euros en el conjunto del Plan, es decir, 5.000 euros en cada ejercicio presupuestario. No obstante, en el ejercicio 2017 dicha cuantía procede de una modificación de crédito en curso del IMAS a la Consejería.

Los cuadros resumen de las dotaciones por ejercicios y capítulos de la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, incluido el IMAS, son los siguientes:

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL CAPÍTULO	**I**	15.344,74	0,00	15.344,74	15.344,74	0,00	15.344,74
TOTAL CAPÍTULO	**II**	1.175,25	0,00	1.175,25	372.189,73	77.322,18	449.511,91
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	390.514,48	5.000,00	395.514,48	24.500,00	0,00	24.500,00
TOTAL CEIO (CON IMAS)		**407.034,47**	**5.000,00**	**412.034,47**	**412.034,47**	**77.322,18**	**489.356,65**

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2019			2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL CAPÍTULO	**I**	15.344,74	0,00	15.344,74	15.344,74	0,00	15.344,74
TOTAL CAPÍTULO	**II**	449.511,91	22.416,83	471.928,74	471.928,74	23.537,67	495.466,42
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	24.500,00	0,00	24.500,00	24.500,00	0,00	24.500,00
TOTAL CEIO (CON IMAS)		**489.356,65**	**22.416,83**	**511.773,48**	**511.773,48**	**23.537,67**	**535.311,15**

19/10/2017 08:34:29
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

OBJETIVOS	CAPÍTULO	TOTAL 2017-2020		
		COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL CAPÍTULO	**I**	61.378,95	0,00	61.378,95
TOTAL CAPÍTULO	**II**	1.117.744,46	300.337,87	1.418.082,32
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	449.014,48	20.000,00	469.014,48
TOTAL CEIO (CON IMAS)		**1.628.137,89**	**320.337,87**	**1.948.475,75**

Por último, en relación con la Consejería de Educación, Juventud y Deportes, su aportación al conjunto del Plan asciende a 982.205,28 euros, de los que 32.211,41 euros suponen nueva dotación, como puede observarse de la página 5 y 6 del Anexo IV. El cuadro resumen de dicho incremento es el siguiente:

OBJETIVOS	CAPÍTULO	INCREMENTO ANUAL PIER 2017-2020				
		TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2017	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2018	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2019	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2020	TOTAL 2017-2020
TOTAL CAPÍTULO	**I**	5.894,46	5.894,46	5.894,46	5.894,46	23.577,85
TOTAL CAPÍTULO	**II**	226,95	5.468,87	1.468,87	1.468,87	8.633,56
TOTAL CEJD		**6.121,41**	**11.363,33**	**7.363,33**	**7.363,33**	**32.211,41**

En relación con el destino de esos nuevos fondos, según informe de dicha Consejería:

- En los objetivos 19, 20 y 21, se prevén unas necesidades mínimas de financiación en el conjunto de los 4 años, en concreto, de 716,68 euros (179,17 euros por ejercicio presupuestario), 95,56 euros (23,89 euros por ejercicio presupuestario) y 95,56 euros (23,89 euros por ejercicio presupuestario) respectivamente. No obstante, en el ejercicio 2017 dichas cuantías procede de modificaciones de crédito ya finalizadas con las que completar los gastos de funcionamiento de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagogía.

19/10/2017 08:34:29
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

19/10/2017 08:34:29
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- En el objetivo 23, con el que se pretende mejorar la información disponible en los centros educativos sobre necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con ER, se prevé un incremento de la dotación en capítulo 2 en 3.000,00 euros en el ejercicio 2018, para el desarrollo informático de Plumier XXI.

- En el objetivo 24, con el que determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con ER, se prevé un incremento de la dotación en capítulo 2 en 1.000,00 euros en el ejercicio 2018, para la publicación y difusión de los nuevos instrumentos de evaluación.

- En el objetivo 26, consistente en coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con ER en el contexto escolar, se prevé un incremento de la dotación en capítulo I por importe de 23.577,85 euros en el conjunto de los 4 años, unos 5.894,46 euros por ejercicio presupuestario, para la contratación de un técnico en enfermería que destine el 15% de su jornada a este objetivo. Como se indica en el informe de la Consejería, en 2017 ya se ha procedido a la contratación del mismo a lo largo del ejercicio, para cubrir el IES Gil de Junterón de Beniel (curso 2017/2018).

- En el objetivo 39, con el que se fomenta la formación continuada relacionada con las ER en los ámbitos sanitario, educativo, de servicios sociales y, en general, de la Administración de la CARM, se prevé un incremento de la dotación en capítulo 2 en 3.725,76 euros en los últimos 3 años, lo que supone unos 1.241,92 euros por ejercicio, para llevar a cabo actividades de formación.

Los cuadros resumen de las dotaciones por ejercicios y capítulos de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes son los siguientes:

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL CAPÍTULO	**I**	224.754,58	5.894,46	230.649,04	237.518,29	0,00	237.518,29
TOTAL CAPÍTULO	**II**	5.289,10	226,95	5.516,05	11.923,18	5.241,92	17.165,10
TOTAL CEJD		**230.043,67**	**6.121,41**	**236.165,09**	**249.441,48**	**5.241,92**	**254.683,40**

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2019			2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL CAPÍTULO	**I**	237.518,29	0,00	237.518,29	237.508,29	0,00	237.508,29
TOTAL CAPÍTULO	**II**	8.165,10	0,00	8.165,10	8.165,10	0,00	8.165,10
TOTAL CEJD		**245.683,40**	**0,00**	**245.683,40**	**245.673,40**	**0,00**	**245.673,40**

OBJETIVOS	CAPÍTULO	TOTAL 2017-2020		
		COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL CAPÍTULO	**I**	919.616,07	23.577,85	943.193,92
TOTAL CAPÍTULO	**II**	30.377,80	8.633,56	39.011,36
TOTAL CEJD		**949.993,87**	**32.211,41**	**982.205,28**

19/10/2017 08:34:29
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

En resumen, desde el punto de vista presupuestario, los centros gestores que llevan a cabo la implementación del Plan Integral de Enfermedades Raras 2017-2020 pretenden destinar al mismo durante esos cuatro ejercicios un importe de 12.269.304,16 euros, de los que 3.978.099,72 euros suponen nueva necesidad de financiación a lo largo de los mismos. El cuadro resumen de dicho incremento es el siguiente:

OBJETIVOS	CAPÍTULO	INCREMENTO ANUAL PIER 2017-2020				
		TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2017	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2018	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2019	TOTAL NUEVOS COSTES PREVISTOS 2020	TOTAL 2017-2020
CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS						
TOTAL CAPÍTULO	**I**	232.877,02	696.377,41	686.212,60	678.800,97	2.294.268,00
TOTAL CAPÍTULO	**II**	126.750,00	340.731,99	261.305,48	269.839,98	998.627,45
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	162.655,00	150.000,00	10.000,00	10.000,00	332.655,00
TOTAL CS+SMS+FFIS		**522.282,02**	**1.187.109,40**	**957.518,08**	**958.640,95**	**3.625.550,45**
CONSEJERÍA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES (INCLUYE IMAS)						
TOTAL CAPÍTULO	**I**	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL CAPÍTULO	**II**	0,00	77.322,18	99.739,01	123.276,68	300.337,87
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	5.000,00	5.000,00	5.000,00	5.000,00	20.000,00
TOTAL CEIO (CON IMAS)		**5.000,00**	**82.322,18**	**104.739,01**	**128.276,68**	**320.337,87**
CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN, JUVENTUD Y DEPORTES						
TOTAL CAPÍTULO	**I**	5.894,46	5.894,46	5.894,46	5.894,46	23.577,85
TOTAL CAPÍTULO	**II**	226,95	5.468,87	1.468,87	1.468,87	8.633,56
TOTAL C. EDUCACIÓN		**6.121,41**	**11.363,33**	**7.363,33**	**7.363,33**	**32.211,41**
RESUMEN PIER						
TOTAL CAPÍTULO	**I**	238.771,48	702.271,87	692.107,06	684.695,43	2.317.845,85
TOTAL CAPÍTULO	**II**	126.976,95	423.523,04	362.513,36	394.585,53	1.307.598,88
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	5.000,00	5.000,00	5.000,00	5.000,00	20.000,00
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	162.655,00	150.000,00	10.000,00	10.000,00	332.655,00
TOTAL PIER		**533.403,43**	**1.280.794,91**	**1.069.620,42**	**1.094.280,96**	**3.978.099,72**

19/10/2017 08:34:29
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

En el Anexo V y cuyos cuadros se adjuntan a continuación, se presenta toda la información por centros gestores, capítulos presupuestarios y ejercicios.

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES 2017	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES 2018
CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS							
TOTAL CAPÍTULO	**I**	685.336,30	232.877,02	918.213,32	1.388.385,84	463.500,39	1.851.886,22
TOTAL CAPÍTULO	**II**	374.355,84	126.750,00	501.105,84	498.355,84	216.731,99	715.087,83
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	114.470,00	162.655,00	277.125,00	150.000,00	0,00	150.000,00
TOTAL CS+SMS+FFIS		**1.194.162,14**	**522.282,02**	**1.716.444,16**	**2.056.741,67**	**680.232,38**	**2.736.974,05**
CONSEJERÍA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES (INCLUYE IMAS)							
TOTAL CAPÍTULO	**I**	15.344,74	0,00	15.344,74	15.344,74	0,00	15.344,74
TOTAL CAPÍTULO	**II**	1.175,25	0,00	1.175,25	372.189,73	77.322,18	449.511,91
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	390.514,48	5.000,00	395.514,48	24.500,00	0,00	24.500,00
TOTAL CEIO (CON IMAS)		**407.034,47**	**5.000,00**	**412.034,47**	**412.034,47**	**77.322,18**	**489.356,65**
CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN, JUVENTUD Y DEPORTES							
TOTAL CAPÍTULO	**I**	224.754,58	5.894,46	230.649,04	237.518,29	0,00	237.518,29
TOTAL CAPÍTULO	**II**	5.289,10	226,95	5.516,05	11.923,18	5.241,92	17.165,10
TOTAL CEJD		**230.043,67**	**6.121,41**	**236.165,09**	**249.441,48**	**5.241,92**	**254.683,40**
RESUMEN PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS							
TOTAL CAPÍTULO	**I**	925.435,62	238.771,48	1.164.207,10	1.641.248,87	463.500,39	2.104.749,25
TOTAL CAPÍTULO	**II**	380.820,19	126.976,95	507.797,14	882.468,75	299.296,09	1.181.764,84
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	410.514,48	5.000,00	415.514,48	44.500,00	0,00	44.500,00
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	114.470,00	162.655,00	277.125,00	150.000,00	0,00	150.000,00
TOTAL PIER		**1.831.240,28**	**533.403,43**	**2.364.643,72**	**2.718.217,62**	**762.796,47**	**3.481.014,09**

19/10/2017 08:34:29
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2019			2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES 2019	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES 2020
CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS							
TOTAL CAPÍTULO	**I**	1.790.564,30	0,00	1.790.564,30	1.781.547,48	0,00	1.781.547,48
TOTAL CAPÍTULO	**II**	589.837,83	32.441,49	622.279,32	616.813,82	14.000,00	630.813,82
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	0,00	10.000,00	10.000,00	10.000,00	0,00	10.000,00
TOTAL CS+SMS+FFIS		**2.400.402,13**	**42.441,49**	**2.442.843,62**	**2.428.361,30**	**14.000,00**	**2.442.361,30**
CONSEJERÍA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES (INCLUYE IMAS)							
TOTAL CAPÍTULO	**I**	15.344,74	0,00	15.344,74	15.344,74	0,00	15.344,74
TOTAL CAPÍTULO	**II**	449.511,91	22.416,83	471.928,74	471.928,74	23.537,67	495.466,42
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	24.500,00	0,00	24.500,00	24.500,00	0,00	24.500,00
TOTAL CEIO (CON IMAS)		**489.356,65**	**22.416,83**	**511.773,48**	**511.773,48**	**23.537,67**	**535.311,15**
CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN, JUVENTUD Y DEPORTES							
TOTAL CAPÍTULO	**I**	237.518,29	0,00	237.518,29	237.508,29	0,00	237.508,29
TOTAL CAPÍTULO	**II**	8.165,10	0,00	8.165,10	8.165,10	0,00	8.165,10
TOTAL CEJD		**245.683,40**	**0,00**	**245.683,40**	**245.673,40**	**0,00**	**245.673,40**
RESUMEN PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS							
TOTAL CAPÍTULO	**I**	2.043.427,33	0,00	2.043.427,33	2.034.400,52	0,00	2.034.400,52
TOTAL CAPÍTULO	**II**	1.047.514,84	54.858,32	1.102.373,16	1.096.907,66	37.537,67	1.134.445,34
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	44.500,00	0,00	44.500,00	44.500,00	0,00	44.500,00
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	0,00	10.000,00	10.000,00	10.000,00	0,00	10.000,00
TOTAL PIER		**3.135.442,17**	**64.858,32**	**3.200.300,50**	**3.185.808,18**	**37.537,67**	**3.223.345,85**

19/10/2017 08:34:29
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

OBJETIVOS	CAPÍTULO	TOTAL 2017-2020		
		COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES 2017-2020
CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS				
TOTAL CAPÍTULO	**I**	4.047.943,34	2.294.268,00	6.342.211,33
TOTAL CAPÍTULO	**II**	1.470.659,34	998.627,45	2.469.286,79
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	80.000,00	0,00	80.000,00
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	114.470,00	332.655,00	447.125,00
TOTAL CS+SMS+FFIS		**5.713.072,68**	**3.625.550,45**	**9.338.623,13**
CONSEJERÍA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES (INCLUYE IMAS)				
TOTAL CAPÍTULO	**I**	61.378,95	0,00	61.378,95
TOTAL CAPÍTULO	**II**	1.117.744,46	300.337,87	1.418.082,32
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	449.014,48	20.000,00	469.014,48
TOTAL CEIO (CON IMAS)		**1.628.137,89**	**320.337,87**	**1.948.475,75**
CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN, JUVENTUD Y DEPORTES				
TOTAL CAPÍTULO	**I**	919.616,07	23.577,85	943.193,92
TOTAL CAPÍTULO	**II**	30.377,80	8.633,56	39.011,36
TOTAL CEJD		**949.993,87**	**32.211,41**	**982.205,28**
RESUMEN PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS				
TOTAL CAPÍTULO	**I**	5.028.938,36	2.317.845,85	7.346.784,20
TOTAL CAPÍTULO	**II**	2.618.781,60	1.307.598,88	3.926.380,48
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	529.014,48	20.000,00	549.014,48
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	114.470,00	332.655,00	447.125,00
TOTAL PIER		**8.291.204,44**	**3.978.099,72**	**12.269.304,16**

La Técnica Consultiva

Esther Tourné García

(Fechado y firmado electrónicamente al margen)

19/10/2017 08:34:29
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

ANEXO I

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER	I	49.608,03	0,00	49.608,03	49.608,03	0,00	49.608,03	49.608,03	0,00	49.608,03
	II	709,68	72.000,00	72.709,68	72.709,68	0,00	72.709,68	72.709,68	0,00	72.709,68
TOTAL		**50.317,71**	**72.000,00**	**122.317,71**	**122.317,71**	**0,00**	**122.317,71**	**122.317,71**	**0,00**	**122.317,71**
Objetivo 2: mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER	I	44.708,17	0,00	44.708,17	44.708,17	0,00	44.708,17	44.708,17	0,00	44.708,17
	II	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68
TOTAL		**45.417,85**	**0,00**	**45.417,85**	**45.417,85**	**0,00**	**45.417,85**	**45.417,85**	**0,00**	**45.417,85**
Objetivo 3: mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER	I	43.813,40	0,00	43.813,40	43.813,40	0,00	43.813,40	43.813,40	0,00	43.813,40
	II	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68
TOTAL		**44.523,08**	**0,00**	**44.523,08**	**44.523,08**	**0,00**	**44.523,08**	**44.523,08**	**0,00**	**44.523,08**
Objetivo 4: realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras	I	9.401,58	0,00	9.401,58	9.401,58	23.468,75	32.870,33	32.870,33	0,00	32.870,33
	II	148,25	0,00	148,25	148,25	0,00	148,25	148,25	0,00	148,25
TOTAL		**9.549,82**	**0,00**	**9.549,82**	**9.549,82**	**23.468,75**	**33.018,57**	**33.018,57**	**0,00**	**33.018,57**
Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social	I	0,00	0,00	0,00	13.481,61	0,00	13.481,61	4.868,16	0,00	4.868,16
	II	0,00	0,00	0,00	407,14	8.000,00	8.407,14	407,14	0,00	407,14
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**13.888,75**	**8.000,00**	**21.888,75**	**5.275,30**	**0,00**	**5.275,30**
Objetivo 6: aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía	I	2.699,16	0,00	2.699,16	2.699,16	0,00	2.699,16	2.699,16	0,00	2.699,16
	II	11,53	0,00	11,53	11,53	0,00	11,53	11,53	0,00	11,53
TOTAL		**2.710,68**	**0,00**	**2.710,68**	**2.710,68**	**0,00**	**2.710,68**	**2.710,68**	**0,00**	**2.710,68**
Objetivo 7: reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria	I	15.130,75	0,00	15.130,75	18.694,12	0,00	18.694,12	13.000,11	0,00	13.000,11
	II	84,06	8.250,00	8.334,06	8.334,06	54.500,00	62.834,06	84,06	0,00	84,06
TOTAL		**15.214,81**	**8.250,00**	**23.464,81**	**27.028,18**	**54.500,00**	**81.528,18**	**13.084,17**	**0,00**	**13.084,17**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

ANEXO I

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER	I	49.608,03	0,00	49.608,03	198.432,11	0,00	198.432,11
	II	72.709,68	0,00	72.709,68	2.838,72	288.000,00	290.838,72
TOTAL		**122.317,71**	**0,00**	**122.317,71**	**201.270,83**	**288.000,00**	**489.270,83**
Objetivo 2: mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER	I	44.708,17	0,00	44.708,17	178.832,66	0,00	178.832,66
	II	709,68	0,00	709,68	2.838,72	0,00	2.838,72
TOTAL		**45.417,85**	**0,00**	**45.417,85**	**181.671,38**	**0,00**	**181.671,38**
Objetivo 3: mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER	I	43.813,40	0,00	43.813,40	175.253,59	0,00	175.253,59
	II	709,68	0,00	709,68	2.838,72	0,00	2.838,72
TOTAL		**44.523,08**	**0,00**	**44.523,08**	**178.092,31**	**0,00**	**178.092,31**
Objetivo 4: realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras	I	32.870,33	0,00	32.870,33	37.606,32	70.406,24	108.012,56
	II	148,25	0,00	148,25	592,98	0,00	592,98
TOTAL		**33.018,57**	**0,00**	**33.018,57**	**38.199,30**	**70.406,24**	**108.605,54**
Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social	I	4.868,16	0,00	4.868,16	23.217,94	0,00	23.217,94
	II	407,14	0,00	407,14	1.221,42	8.000,00	9.221,42
TOTAL		**5.275,30**	**0,00**	**5.275,30**	**24.439,36**	**8.000,00**	**32.439,36**
Objetivo 6: aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía	I	2.699,16	0,00	2.699,16	10.796,63	0,00	10.796,63
	II	11,53	0,00	11,53	46,10	0,00	46,10
TOTAL		**2.710,68**	**0,00**	**2.710,68**	**10.842,73**	**0,00**	**10.842,73**
Objetivo 7: reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria	I	13.000,11	0,00	13.000,11	59.825,08	0,00	59.825,08
	II	84,06	0,00	84,06	336,24	71.000,00	71.336,24
TOTAL		**13.084,17**	**0,00**	**13.084,17**	**60.161,32**	**71.000,00**	**131.161,32**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 8: mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras	I	0,00	0,00	0,00	19.764,75	46.526,83	66.291,57	66.291,57	0,00	66.291,57
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	67.900,00	67.900,00	67.900,00	0,00	67.900,00
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**19.764,75**	**114.426,83**	**134.191,57**	**134.191,57**	**0,00**	**134.191,57**
Objetivo 9: mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras	I	0,00	93.053,65	93.053,65	93.053,65	0,00	93.053,65	93.053,65	0,00	93.053,65
	II	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	62.000,00	82.000,00	82.000,00	0,00	82.000,00
TOTAL		**20.000,00**	**93.053,65**	**113.053,65**	**113.053,65**	**62.000,00**	**175.053,65**	**175.053,65**	**0,00**	**175.053,65**
Objetivo 10: mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético	I	0,00	0,00	0,00	0,00	101.390,23	101.390,23	101.390,23	0,00	101.390,23
	II	13.382,00	0,00	13.382,00	13.382,00	118,00	13.500,00	0,00	0,00	0,00
	VI	0,00	10.655,00	10.655,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**13.382,00**	**10.655,00**	**24.037,00**	**13.382,00**	**101.508,23**	**114.890,23**	**101.390,23**	**0,00**	**101.390,23**
Objetivo 11: mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria	I	0,00	2.666,43	2.666,43	2.666,43	0,00	2.666,43	2.666,43	0,00	2.666,43
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**0,00**	**2.666,43**	**2.666,43**	**2.666,43**	**0,00**	**2.666,43**	**2.666,43**	**0,00**	**2.666,43**
Objetivo 12: garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras	I	31.505,71	0,00	31.505,71	25.811,69	0,00	25.811,69	6.751,36	0,00	6.751,36
	II	0,00	32.750,00	32.750,00	30.000,00	0,00	30.000,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**31.505,71**	**32.750,00**	**64.255,71**	**55.811,69**	**0,00**	**55.811,69**	**6.751,36**	**0,00**	**6.751,36**
Objetivo 13: establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras	I	0,00	0,00	0,00	8.028,45	0,00	8.028,45	4.014,23	0,00	4.014,23
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**8.028,45**	**0,00**	**8.028,45**	**4.014,23**	**0,00**	**4.014,23**
Objetivo 14: asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras	I	11.713,51	72.001,84	83.715,34	83.715,34	0,00	83.715,34	83.715,34	0,00	83.715,34
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	VI	0,00	2.000,00	2.000,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**11.713,51**	**74.001,84**	**85.715,34**	**83.715,34**	**0,00**	**83.715,34**	**83.715,34**	**0,00**	**83.715,34**
Objetivo 15: Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras	I	0,00	0,00	0,00	15.739,68	0,00	15.739,68	4.791,78	0,00	4.791,78
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**15.739,68**	**0,00**	**15.739,68**	**4.791,78**	**0,00**	**4.791,78**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 8: mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras	I	66.291,57	0,00	66.291,57	59.294,24	139.580,48	198.874,72
	II	67.900,00	0,00	67.900,00	0,00	203.700,00	203.700,00
TOTAL		**134.191,57**	**0,00**	**134.191,57**	**59.294,24**	**343.280,48**	**402.574,72**
Objetivo 9: mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras	I	93.053,65	0,00	93.053,65	0,00	372.214,61	372.214,61
	II	82.000,00	0,00	82.000,00	80.000,00	186.000,00	266.000,00
TOTAL		**175.053,65**	**0,00**	**175.053,65**	**80.000,00**	**558.214,61**	**638.214,61**
Objetivo 10: mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético	I	101.390,23	0,00	101.390,23	0,00	304.170,69	304.170,69
	II	0,00	14.000,00	14.000,00	26.764,00	14.118,00	40.882,00
	VI	0,00	0,00	0,00	0,00	10.655,00	10.655,00
TOTAL		**101.390,23**	**14.000,00**	**115.390,23**	**26.764,00**	**328.943,69**	**355.707,69**
Objetivo 11: mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria	I	2.666,43	0,00	2.666,43	0,00	10.665,72	10.665,72
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**2.666,43**	**0,00**	**2.666,43**	**0,00**	**10.665,72**	**10.665,72**
Objetivo 12: garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras	I	6.751,36	0,00	6.751,36	70.820,12	0,00	70.820,12
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	62.750,00	62.750,00
TOTAL		**6.751,36**	**0,00**	**6.751,36**	**70.820,12**	**62.750,00**	**133.570,12**
Objetivo 13: establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras	I	4.014,23	0,00	4.014,23	16.056,91	0,00	16.056,91
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**4.014,23**	**0,00**	**4.014,23**	**16.056,91**	**0,00**	**16.056,91**
Objetivo 14: asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras	I	83.715,34	0,00	83.715,34	46.854,02	288.007,35	334.861,37
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	VI	0,00	0,00	0,00	0,00	2.000,00	2.000,00
TOTAL		**83.715,34**	**0,00**	**83.715,34**	**46.854,02**	**290.007,35**	**336.861,37**
Objetivo 15: Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras	I	4.791,78	0,00	4.791,78	25.323,24	0,00	25.323,24
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**4.791,78**	**0,00**	**4.791,78**	**25.323,24**	**0,00**	**25.323,24**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 16: desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud	I	89.687,43	65.155,10	154.842,53	159.274,91	0,00	159.274,91	144.677,72	0,00	144.677,72
	II	3.170,30	13.750,00	16.920,30	16.920,30	8.250,00	25.170,30	14.170,30	0,00	14.170,30
	VI	100.000,00	0,00	100.000,00	0,00	0,00	0,00	0,00	10.000,00	10.000,00
TOTAL		**192.857,73**	**78.905,10**	**271.762,83**	**176.195,21**	**8.250,00**	**184.445,21**	**158.848,02**	**10.000,00**	**168.848,02**
Objetivo 17: facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara	I	9.443,79	0,00	9.443,79	13.444,06	0,00	13.444,06	13.444,06	0,00	13.444,06
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	IV	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00
TOTAL		**29.443,79**	**0,00**	**29.443,79**	**33.444,06**	**0,00**	**33.444,06**	**33.444,06**	**0,00**	**33.444,06**
Objetivo 18: fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas	I	5.398,07	0,00	5.398,07	5.398,07	0,00	5.398,07	5.398,07	0,00	5.398,07
	II	84,06	0,00	84,06	84,06	0,00	84,06	84,06	0,00	84,06
TOTAL		**5.482,13**	**0,00**	**5.482,13**	**5.482,13**	**0,00**	**5.482,13**	**5.482,13**	**0,00**	**5.482,13**
Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana	I	98.777,35	0,00	98.777,35	98.777,35	0,00	98.777,35	98.777,35	0,00	98.777,35
	II	2.874,40	179,17	3.053,57	374.068,05	77.322,18	451.390,23	451.390,23	22.416,83	473.807,06
	IV	371.014,48	0,00	371.014,48	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**472.666,23**	**179,17**	**472.845,40**	**472.845,40**	**77.322,18**	**550.167,58**	**550.167,58**	**22.416,83**	**572.584,41**
Objetivo 20: acelerar la implantación de medidas de atención temprana	I	21.000,00	0,00	21.000,00	21.000,00	0,00	21.000,00	21.000,00	0,00	21.000,00
	II	383,25	23,89	407,14	407,14	0,00	407,14	407,14	0,00	407,14
TOTAL		**21.383,25**	**23,89**	**21.407,14**	**21.407,14**	**0,00**	**21.407,14**	**21.407,14**	**0,00**	**21.407,14**
Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras	I	14.457,35	0,00	14.457,35	393.984,30	220.940,09	614.924,39	614.924,39	0,00	614.924,39
	II	383,25	23,89	407,14	407,14	0,00	407,14	407,14	0,00	407,14
TOTAL		**14.840,60**	**23,89**	**14.864,49**	**394.391,44**	**220.940,09**	**615.331,53**	**615.331,53**	**0,00**	**615.331,53**
Objetivo 22: informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras	I	0,00	0,00	0,00	3.231,76	0,00	3.231,76	3.231,76	0,00	3.231,76
	II	0,00	0,00	0,00	6.000,00	0,00	6.000,00	1.000,00	0,00	1.000,00
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**9.231,76**	**0,00**	**9.231,76**	**4.231,76**	**0,00**	**4.231,76**

952

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 16: desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud	I	144.677,72	0,00	144.677,72	363.182,09	240.290,78	603.472,88
	II	14.170,30	0,00	14.170,30	12.681,20	57.750,00	70.431,20
	VI	10.000,00	0,00	10.000,00	100.000,00	20.000,00	120.000,00
TOTAL		**168.848,02**	**0,00**	**168.848,02**	**475.863,29**	**318.040,78**	**793.904,08**
Objetivo 17: facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara	I	13.444,06	0,00	13.444,06	49.775,97	0,00	49.775,97
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	IV	20.000,00	0,00	20.000,00	80.000,00	0,00	80.000,00
TOTAL		**33.444,06**	**0,00**	**33.444,06**	**129.775,97**	**0,00**	**129.775,97**
Objetivo 18: fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas	I	5.398,07	0,00	5.398,07	21.592,29	0,00	21.592,29
	II	84,06	0,00	84,06	336,24	0,00	336,24
TOTAL		**5.482,13**	**0,00**	**5.482,13**	**21.928,53**	**0,00**	**21.928,53**
Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana	I	98.777,35	0,00	98.777,35	395.109,40	0,00	395.109,40
	II	473.807,06	23.537,67	497.344,73	1.124.541,04	301.054,55	1.425.595,59
	IV	0,00	0,00	0,00	371.014,48	0,00	371.014,48
TOTAL		**572.584,41**	**23.537,67**	**596.122,08**	**1.890.664,92**	**301.054,55**	**2.191.719,47**
Objetivo 20: acelerar la implantación de medidas de atención temprana	I	21.000,00	0,00	21.000,00	84.000,00	0,00	84.000,00
	II	407,14	0,00	407,14	1.533,00	95,56	1.628,56
TOTAL		**21.407,14**	**0,00**	**21.407,14**	**85.533,00**	**95,56**	**85.628,56**
Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras	I	614.924,39	0,00	614.924,39	1.196.410,24	662.820,27	1.859.230,51
	II	407,14	0,00	407,14	1.533,00	95,56	1.628,56
TOTAL		**615.331,53**	**0,00**	**615.331,53**	**1.197.943,24**	**662.915,83**	**1.860.859,07**
Objetivo 22: informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras	I	3.231,76	0,00	3.231,76	9.695,28	0,00	9.695,28
	II	1.000,00	0,00	1.000,00	8.000,00	0,00	8.000,00
TOTAL		**4.231,76**	**0,00**	**4.231,76**	**17.695,28**	**0,00**	**17.695,28**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 23: mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras	I	9.483,08	0,00	9.483,08	9.483,08	0,00	9.483,08	9.483,08	0,00	9.483,08
	II	915,00	0,00	915,00	915,00	3.000,00	3.915,00	915,00	0,00	915,00
TOTAL		**10.398,09**	**0,00**	**10.398,09**	**10.398,09**	**3.000,00**	**13.398,09**	**10.398,09**	**0,00**	**10.398,09**
Objetivo 24: determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras	I	5.268,67	0,00	5.268,67	5.268,67	0,00	5.268,67	5.268,67	0,00	5.268,67
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	1.000,00	1.000,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**5.268,67**	**0,00**	**5.268,67**	**5.268,67**	**1.000,00**	**6.268,67**	**5.268,67**	**0,00**	**5.268,67**
Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras	I	3.650,72	0,00	3.650,72	3.650,72	0,00	3.650,72	3.650,72	0,00	3.650,72
	II	328,27	0,00	328,27	328,27	0,00	328,27	328,27	0,00	328,27
TOTAL		**3.978,99**	**0,00**	**3.978,99**	**3.978,99**	**0,00**	**3.978,99**	**3.978,99**	**0,00**	**3.978,99**
Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar	I	73.094,10	5.894,46	78.988,56	78.988,56	0,00	78.988,56	78.988,56	0,00	78.988,56
	II	328,27	0,00	328,27	328,27	0,00	328,27	328,27	0,00	328,27
TOTAL		**73.422,37**	**5.894,46**	**79.316,83**	**79.316,83**	**0,00**	**79.316,83**	**79.316,83**	**0,00**	**79.316,83**
Objetivo 27: potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento)	I	3.040,30	0,00	3.040,30	3.040,30	0,00	3.040,30	3.040,30	0,00	3.040,30
	II	11,53	0,00	11,53	11,53	0,00	11,53	11,53	0,00	11,53
	IV	0,00	5.000,00	5.000,00	5.000,00	0,00	5.000,00	5.000,00	0,00	5.000,00
TOTAL		**3.051,83**	**5.000,00**	**8.051,83**	**8.051,83**	**0,00**	**8.051,83**	**8.051,83**	**0,00**	**8.051,83**
Objetivo 28: mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia	I	2.551,63	0,00	2.551,63	2.551,63	0,00	2.551,63	2.551,63	0,00	2.551,63
	II	11,53	0,00	11,53	11,53	0,00	11,53	11,53	0,00	11,53
	IV	7.500,00	0,00	7.500,00	7.500,00	0,00	7.500,00	7.500,00	0,00	7.500,00
TOTAL		**10.063,15**	**0,00**	**10.063,15**	**10.063,15**	**0,00**	**10.063,15**	**10.063,15**	**0,00**	**10.063,15**

954

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 23: mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras	I	9.483,08	0,00	9.483,08	37.932,34	0,00	37.932,34
	II	915,00	0,00	915,00	3.660,02	3.000,00	6.660,02
TOTAL		**10.398,09**	**0,00**	**10.398,09**	**41.592,36**	**3.000,00**	**44.592,36**
Objetivo 24: determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras	I	5.268,67	0,00	5.268,67	21.074,68	0,00	21.074,68
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	1.000,00	1.000,00
TOTAL		**5.268,67**	**0,00**	**5.268,67**	**21.074,68**	**1.000,00**	**22.074,68**
Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras	I	3.650,72	0,00	3.650,72	14.602,88	0,00	14.602,88
	II	328,27	0,00	328,27	1.313,08	0,00	1.313,08
TOTAL		**3.978,99**	**0,00**	**3.978,99**	**15.915,96**	**0,00**	**15.915,96**
Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar	I	78.988,56	0,00	78.988,56	292.376,39	23.577,85	315.954,24
	II	328,27	0,00	328,27	1.313,08	0,00	1.313,08
TOTAL		**79.316,83**	**0,00**	**79.316,83**	**293.689,47**	**23.577,85**	**317.267,32**
Objetivo 27: potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento)	I	3.040,30	0,00	3.040,30	12.161,21	0,00	12.161,21
	II	11,53	0,00	11,53	46,10	0,00	46,10
	IV	5.000,00	0,00	5.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00
TOTAL		**8.051,83**	**0,00**	**8.051,83**	**12.207,31**	**20.000,00**	**32.207,31**
Objetivo 28: mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia	I	2.551,63	0,00	2.551,63	10.206,51	0,00	10.206,51
	II	11,53	0,00	11,53	46,10	0,00	46,10
	IV	7.500,00	0,00	7.500,00	30.000,00	0,00	30.000,00
TOTAL		**10.063,15**	**0,00**	**10.063,15**	**40.252,61**	**0,00**	**40.252,61**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 29: mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades sociofamiliares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad	I	3.491,40	0,00	3.491,40	3.491,40	0,00	3.491,40	3.491,40	0,00	3.491,40
	II	1.120,22	0,00	1.120,22	1.120,22	0,00	1.120,22	1.120,22	0,00	1.120,22
	IV	12.000,00	0,00	12.000,00	12.000,00	0,00	12.000,00	12.000,00	0,00	12.000,00
TOTAL		**16.611,62**	**0,00**	**16.611,62**	**16.611,62**	**0,00**	**16.611,62**	**16.611,62**	**0,00**	**16.611,62**
Objetivo 30: mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras	I	276,19	0,00	276,19	276,19	0,00	276,19	276,19	0,00	276,19
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**276,19**	**0,00**	**276,19**	**276,19**	**0,00**	**276,19**	**276,19**	**0,00**	**276,19**
Objetivo 31: Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras	I	1.124,88	0,00	1.124,88	1.124,88	0,00	1.124,88	1.124,88	0,00	1.124,88
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**1.124,88**	**0,00**	**1.124,88**	**1.124,88**	**0,00**	**1.124,88**	**1.124,88**	**0,00**	**1.124,88**
Objetivo 32: promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico	I	94,46	0,00	94,46	94,46	0,00	94,46	94,46	0,00	94,46
	II	6,92	0,00	6,92	6,92	0,00	6,92	6,92	0,00	6,92
TOTAL		**101,37**	**0,00**	**101,37**	**101,37**	**0,00**	**101,37**	**101,37**	**0,00**	**101,37**
Objetivo 33: Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos	I	47,11	0,00	47,11	47,11	0,00	47,11	47,11	0,00	47,11
	II	7,39	0,00	7,39	7,39	0,00	7,39	7,39	0,00	7,39
TOTAL		**54,50**	**0,00**	**54,50**	**54,50**	**0,00**	**54,50**	**54,50**	**0,00**	**54,50**
Objetivo 34: Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras	I	64,91	0,00	64,91	64,91	0,00	64,91	64,91	0,00	64,91
	II	6,16	0,00	6,16	6,16	0,00	6,16	6,16	0,00	6,16
TOTAL		**71,06**	**0,00**	**71,06**	**71,06**	**0,00**	**71,06**	**71,06**	**0,00**	**71,06**
Objetivo 35: elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares	I	4.121,57	0,00	4.121,57	4.121,57	0,00	4.121,57	4.121,57	0,00	4.121,57
	II	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68
TOTAL		**4.831,25**	**0,00**	**4.831,25**	**4.831,25**	**0,00**	**4.831,25**	**4.831,25**	**0,00**	**4.831,25**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 29: mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades sociofamiliares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad	I	3.491,40	0,00	3.491,40	13.965,60	0,00	13.965,60
	II	1.120,22	0,00	1.120,22	4.480,88	0,00	4.480,88
	IV	12.000,00	0,00	12.000,00	48.000,00	0,00	48.000,00
TOTAL		**16.611,62**	**0,00**	**16.611,62**	**66.446,48**	**0,00**	**66.446,48**
Objetivo 30: mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras	I	276,19	0,00	276,19	1.104,76	0,00	1.104,76
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**276,19**	**0,00**	**276,19**	**1.104,76**	**0,00**	**1.104,76**
Objetivo 31: Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras	I	1.124,88	0,00	1.124,88	4.499,51	0,00	4.499,51
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**1.124,88**	**0,00**	**1.124,88**	**4.499,51**	**0,00**	**4.499,51**
Objetivo 32: promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico	I	94,46	0,00	94,46	377,83	0,00	377,83
	II	6,92	0,00	6,92	27,66	0,00	27,66
TOTAL		**101,37**	**0,00**	**101,37**	**405,49**	**0,00**	**405,49**
Objetivo 33: Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos	I	47,11	0,00	47,11	188,45	0,00	188,45
	II	7,39	0,00	7,39	29,55	0,00	29,55
TOTAL		**54,50**	**0,00**	**54,50**	**218,01**	**0,00**	**218,01**
Objetivo 34: Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras	I	64,91	0,00	64,91	259,63	0,00	259,63
	II	6,16	0,00	6,16	24,63	0,00	24,63
TOTAL		**71,06**	**0,00**	**71,06**	**284,26**	**0,00**	**284,26**
Objetivo 35: elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares	I	4.121,57	0,00	4.121,57	16.486,29	0,00	16.486,29
	II	709,68	0,00	709,68	2.838,72	0,00	2.838,72
TOTAL		**4.831,25**	**0,00**	**4.831,25**	**19.325,01**	**0,00**	**19.325,01**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares	I	10.056,48	0,00	10.056,48	10.056,48	0,00	10.056,48	10.056,48	0,00	10.056,48
	II	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68	709,68	32.000,00	32.709,68
	VI	0,00	150.000,00	150.000,00	150.000,00	0,00	150.000,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**10.766,16**	**150.000,00**	**160.766,16**	**160.766,16**	**0,00**	**160.766,16**	**10.766,16**	**32.000,00**	**42.766,16**
Objetivo 37: aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación	I	0,00	0,00	0,00	5.573,56	0,00	5.573,56	5.573,56	0,00	5.573,56
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**5.573,56**	**0,00**	**5.573,56**	**5.573,56**	**0,00**	**5.573,56**
Objetivo 38: Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia)	I	0,00	0,00	0,00	14.373,56	0,00	14.373,56	14.373,56	0,00	14.373,56
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**14.373,56**	**0,00**	**14.373,56**	**14.373,56**	**0,00**	**14.373,56**
Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional	I	0,00	0,00	0,00	9.541,94	7.426,49	16.968,43	18.573,62	0,00	18.573,62
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	13.817,91	13.817,91	13.817,91	441,49	14.259,40
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**9.541,94**	**21.244,40**	**30.786,34**	**32.391,53**	**441,49**	**32.833,02**
Objetivo 40: potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras	I	328.233,90	0,00	328.233,90	328.233,90	0,00	328.233,90	328.233,90	0,00	328.233,90
	II	332.361,23	0,00	332.361,23	332.361,23	0,00	332.361,23	332.361,23	0,00	332.361,23
TOTAL		**660.595,12**	**0,00**	**660.595,12**	**660.595,12**	**0,00**	**660.595,12**	**660.595,12**	**0,00**	**660.595,12**
Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras	I	6.376,07	0,00	6.376,07	7.853,57	57.880,81	65.734,38	65.734,38	0,00	65.734,38
	II	160,71	0,00	160,71	160,71	0,00	160,71	160,71	0,00	160,71

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares	I	10.056,48	0,00	10.056,48	40.225,92	0,00	40.225,92
	II	32.709,68	0,00	32.709,68	2.838,72	64.000,00	66.838,72
	VI	0,00	0,00	0,00	0,00	300.000,00	300.000,00
TOTAL		**42.766,16**	**0,00**	**42.766,16**	**43.064,64**	**364.000,00**	**407.064,64**
Objetivo 37: aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación	I	5.573,56	0,00	5.573,56	16.720,69	0,00	16.720,69
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**5.573,56**	**0,00**	**5.573,56**	**16.720,69**	**0,00**	**16.720,69**
Objetivo 38: Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia)	I	14.373,56	0,00	14.373,56	43.120,69	0,00	43.120,69
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**14.373,56**	**0,00**	**14.373,56**	**43.120,69**	**0,00**	**43.120,69**
Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional	I	9.556,80	0,00	9.556,80	30.231,01	14.867,85	45.098,86
	II	8.793,90	0,00	8.793,90	0,00	36.871,21	36.871,21
TOTAL		**18.350,70**	**0,00**	**18.350,70**	**30.231,01**	**51.739,06**	**81.970,07**
Objetivo 40: potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras	I	328.233,90	0,00	328.233,90	1.312.935,59	0,00	1.312.935,59
	II	332.361,23	0,00	332.361,23	1.329.444,91	0,00	1.329.444,91
TOTAL		**660.595,12**	**0,00**	**660.595,12**	**2.642.380,50**	**0,00**	**2.642.380,50**
Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras	I	65.724,38	0,00	65.724,38	29.926,79	173.642,43	203.569,22
	II	160,71	0,00	160,71	642,84	0,00	642,84

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL		**6.536,78**	**0,00**	**6.536,78**	**8.014,28**	**57.880,81**	**65.895,09**	**65.895,09**	**0,00**	**65.895,09**
Objetivo 42: desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras	I	14.503,33	0,00	14.503,33	14.503,33	5.867,19	20.370,51	20.370,51	0,00	20.370,51
	II	783,80	0,00	783,80	783,80	0,00	783,80	783,80	0,00	783,80
TOTAL		**15.287,13**	**0,00**	**15.287,13**	**15.287,13**	**5.867,19**	**21.154,32**	**21.154,32**	**0,00**	**21.154,32**
SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN DEL PLAN	I	12.612,54	0,00	12.612,54	12.612,54	0,00	12.612,54	12.612,54	0,00	12.612,54
	II	709,68	0,00	709,68	709,68	3.388,00	4.097,68	4.097,68	0,00	4.097,68
	VI	14.470,00	0,00	14.470,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**27.792,22**	**0,00**	**27.792,22**	**13.322,22**	**3.388,00**	**16.710,22**	**16.710,22**	**0,00**	**16.710,22**
TOTAL CAP.I		925.435,62	238.771,48	1.164.207,10	1.641.248,87	463.500,39	2.104.749,25	2.043.427,33	0,00	2.043.427,33
TOTAL CAP.II		380.820,19	126.976,95	507.797,14	882.468,75	299.296,09	1.181.764,84	1.047.514,84	54.858,32	1.102.373,16
TOTAL CAP.IV		410.514,48	5.000,00	415.514,48	44.500,00	0,00	44.500,00	44.500,00	0,00	44.500,00
TOTAL CAP.VI		114.470,00	162.655,00	277.125,00	150.000,00	0,00	150.000,00	0,00	10.000,00	10.000,00
TOTAL PIER 2017-2020		**1.831.240,28**	**533.403,43**	**2.364.643,72**	**2.718.217,62**	**762.796,47**	**3.481.014,09**	**3.135.442,17**	**64.858,32**	**3.200.300,50**

960

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL		**65.885,09**	**0,00**	**65.885,09**	**30.569,63**	**173.642,43**	**204.212,06**
Objetivo 42: desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras	I	20.370,51	0,00	20.370,51	58.013,31	17.601,56	75.614,87
	II	783,80	0,00	783,80	3.135,21	0,00	3.135,21
TOTAL		**21.154,32**	**0,00**	**21.154,32**	**61.148,52**	**17.601,56**	**78.750,08**
SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN DEL PLAN	I	12.612,54	0,00	12.612,54	50.450,15	0,00	50.450,15
	II	4.097,68	0,00	4.097,68	2.838,72	10.164,00	13.002,72
	VI	0,00	0,00	0,00	14.470,00	0,00	14.470,00
TOTAL		**16.710,22**	**0,00**	**16.710,22**	**67.758,87**	**10.164,00**	**77.922,87**
TOTAL CAP.I		2.034.400,52	0,00	2.034.400,52	5.028.938,36	2.317.845,85	7.346.784,20
TOTAL CAP.II		1.096.907,66	37.537,67	1.134.445,34	2.618.781,60	1.307.598,88	3.926.380,48
TOTAL CAP.IV		44.500,00	0,00	44.500,00	529.014,48	20.000,00	549.014,48
TOTAL CAP.VI		10.000,00	0,00	10.000,00	114.470,00	332.655,00	447.125,00
TOTAL PIER 2017-2020		**3.185.808,18**	**37.537,67**	**3.223.345,85**	**8.291.204,44**	**3.978.099,72**	**12.269.304,16**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO II — CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
D.G. SALUD PÚBLICA										
Objetivo 4: realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras	I	9.401,58	0,00	9.401,58	9.401,58	23.468,75	32.870,33	32.870,33	0,00	32.870,33
	II	148,25	0,00	148,25	148,25	0,00	148,25	148,25	0,00	148,25
TOTAL		**9.549,82**	**0,00**	**9.549,82**	**9.549,82**	**23.468,75**	**33.018,57**	**33.018,57**	**0,00**	**33.018,57**
Objetivo 42.- Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.	I	2.350,39	0,00	2.350,39	2.350,39	5.867,19	8.217,58	8.217,58	0,00	8.217,58
Actividad 42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	II	74,12	0,00	74,12	74,12	0,00	74,12	74,12	0,00	74,12
TOTAL		**2.424,52**	**0,00**	**2.424,52**	**2.424,52**	**5.867,19**	**8.291,70**	**8.291,70**	**0,00**	**8.291,70**
TOTAL CAPÍTULO	**I**	**11.751,97**	**0,00**	**11.751,97**	**11.751,97**	**29.335,94**	**41.087,91**	**41.087,91**	**0,00**	**41.087,91**
TOTAL CAPÍTULO	**II**	**222,37**	**0,00**	**222,37**	**222,37**	**0,00**	**222,37**	**222,37**	**0,00**	**222,37**
TOTAL D.G. SALUD PÚBLICA		**11.974,34**	**0,00**	**11.974,34**	**11.974,34**	**29.335,94**	**41.310,28**	**41.310,28**	**0,00**	**41.310,28**
D.G. PLANIFICACIÓN, INVESTIGACIÓN, FARMACIA Y ATENCIÓN AL CIUDADANO										
SERVICIO DE PLANIFICACIÓN										
Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER	I	49.608,03	0,00	49.608,03	49.608,03	0,00	49.608,03	49.608,03	0,00	49.608,03
	II	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68
TOTAL		**50.317,71**	**0,00**	**50.317,71**	**50.317,71**	**0,00**	**50.317,71**	**50.317,71**	**0,00**	**50.317,71**
Objetivo 2: mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER	I	44.708,17	0,00	44.708,17	44.708,17	0,00	44.708,17	44.708,17	0,00	44.708,17
	II	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68
TOTAL		**45.417,85**	**0,00**	**45.417,85**	**45.417,85**	**0,00**	**45.417,85**	**45.417,85**	**0,00**	**45.417,85**

962

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO II

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
D.G. SALUD PÚBLICA							
Objetivo 4: realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras	I	32.870,33	0,00	32.870,33	37.606,32	70.406,24	108.012,56
	II	148,25	0,00	148,25	592,98	0,00	592,98
TOTAL		**33.018,57**	**0,00**	**33.018,57**	**38.199,30**	**70.406,24**	**108.605,54**
Objetivo 42.- Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras. Actividad 42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	I	8.217,58	0,00	8.217,58	9.401,58	17.601,56	27.003,14
	II	74,12	0,00	74,12	296,49	0,00	296,49
TOTAL		**8.291,70**	**0,00**	**8.291,70**	**9.698,07**	**17.601,56**	**27.299,63**
TOTAL CAPÍTULO	**I**	**41.087,91**	**0,00**	**41.087,91**	**47.007,89**	**88.007,81**	**135.015,70**
TOTAL CAPÍTULO	**II**	**222,37**	**0,00**	**222,37**	**889,47**	**0,00**	**889,47**
TOTAL D.G. SALUD PÚBLICA		**41.310,28**	**0,00**	**41.310,28**	**47.897,37**	**88.007,81**	**135.905,17**
D.G. PLANIFICACIÓN, INVESTIGA							
SERVICIO DE PLANIFICACIÓN							
Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER	I	49.608,03	0,00	49.608,03	198.432,11	0,00	198.432,11
	II	709,68	0,00	709,68	2.838,72	0,00	2.838,72
TOTAL		**50.317,71**	**0,00**	**50.317,71**	**201.270,83**	**0,00**	**201.270,83**
Objetivo 2: mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER	I	44.708,17	0,00	44.708,17	178.832,66	0,00	178.832,66
	II	709,68	0,00	709,68	2.838,72	0,00	2.838,72
TOTAL		**45.417,85**	**0,00**	**45.417,85**	**181.671,38**	**0,00**	**181.671,38**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO II — CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 3: mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER	I	43.813,40	0,00	43.813,40	43.813,40	0,00	43.813,40	43.813,40	0,00	43.813,40
	II	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68
TOTAL		**44.523,08**	**0,00**	**44.523,08**	**44.523,08**	**0,00**	**44.523,08**	**44.523,08**	**0,00**	**44.523,08**
Objetivo 42.- Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras. Actividad 42.1 y 42.3	I	12.152,93	0,00	12.152,93	12.152,93	0,00	12.152,93	12.152,93	0,00	12.152,93
	II	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68
TOTAL		**12.862,61**	**0,00**	**12.862,61**	**12.862,61**	**0,00**	**12.862,61**	**12.862,61**	**0,00**	**12.862,61**
SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN DEL PLAN	I	12.612,54	0,00	12.612,54	12.612,54	0,00	12.612,54	12.612,54	0,00	12.612,54
	II	709,68	0,00	709,68	709,68	3.388,00	4.097,68	4.097,68	0,00	4.097,68
	VI	14.470,00	0,00	14.470,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**27.792,22**	**0,00**	**27.792,22**	**13.322,22**	**3.388,00**	**16.710,22**	**16.710,22**	**0,00**	**16.710,22**
TOTAL CAPÍTULO	I	**162.895,06**	**0,00**	**162.895,06**	**162.895,06**	**0,00**	**162.895,06**	**162.895,06**	**0,00**	**162.895,06**
TOTAL CAPÍTULO	II	**3.548,40**	**0,00**	**3.548,40**	**3.548,40**	**3.388,00**	**6.936,40**	**6.936,40**	**0,00**	**6.936,40**
TOTAL CAPÍTULO	VI	**14.470,00**	**0,00**	**14.470,00**	**0,00**	**0,00**	**0,00**	**0,00**	**0,00**	**0,00**
TOTAL SERVICIO PLANIFICAC.		**180.913,46**	**0,00**	**180.913,46**	**166.443,46**	**3.388,00**	**169.831,46**	**169.831,46**	**0,00**	**169.831,46**
SERVICIO DE FARMACIA										
7.- Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria. Actividad 7.1 Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo	I	9.436,74	0,00	9.436,74	9.043,50	0,00	9.043,50	9.043,50	0,00	9.043,50
	II	84,06	0,00	84,06	84,06	0,00	84,06	84,06	0,00	84,06
TOTAL		**9.520,80**	**0,00**	**9.520,80**	**9.127,56**	**0,00**	**9.127,56**	**9.127,56**	**0,00**	**9.127,56**

964

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO II

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 3: mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER	I	43.813,40	0,00	43.813,40	175.253,59	0,00	175.253,59
	II	709,68	0,00	709,68	2.838,72	0,00	2.838,72
TOTAL		**44.523,08**	**0,00**	**44.523,08**	**178.092,31**	**0,00**	**178.092,31**
Objetivo 42.- Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras. Actividad 42.1 y 42.3	I	12.152,93	0,00	12.152,93	48.611,73	0,00	48.611,73
	II	709,68	0,00	709,68	2.838,72	0,00	2.838,72
TOTAL		**12.862,61**	**0,00**	**12.862,61**	**51.450,45**	**0,00**	**51.450,45**
SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN DEL PLAN	I	12.612,54	0,00	12.612,54	50.450,15	0,00	50.450,15
	II	4.097,68	0,00	4.097,68	2.838,72	10.164,00	13.002,72
	VI	0,00	0,00	0,00	14.470,00	0,00	14.470,00
TOTAL		**16.710,22**	**0,00**	**16.710,22**	**67.758,87**	**10.164,00**	**77.922,87**
TOTAL CAPÍTULO	**I**	**162.895,06**	**0,00**	**162.895,06**	**651.580,24**	**0,00**	**651.580,24**
TOTAL CAPÍTULO	**II**	**6.936,40**	**0,00**	**6.936,40**	**14.193,60**	**10.164,00**	**24.357,60**
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	**0,00**	**0,00**	**0,00**	**14.470,00**	**0,00**	**14.470,00**
TOTAL SERVICIO PLANIFICAC.		**169.831,46**	**0,00**	**169.831,46**	**680.243,84**	**10.164,00**	**690.407,84**
SERVICIO DE FARMACIA							
7.- Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria. Actividad 7.1 Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo	I	9.043,50	0,00	9.043,50	36.567,24	0,00	36.567,24
	II	84,06	0,00	84,06	336,24	0,00	336,24
TOTAL		**9.127,56**	**0,00**	**9.127,56**	**36.903,48**	**0,00**	**36.903,48**

965

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO II — CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
16.- Desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud (MERS).	I	27.141,24	0,00	27.141,24	27.141,24	0,00	27.141,24	27.141,24	0,00	27.141,24
Actividad 16.1 Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS. Actividad 16.2 Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.	II	420,30	0,00	420,30	420,30	0,00	420,30	420,30	0,00	420,30
TOTAL		**27.561,54**	**0,00**	**27.561,54**	**27.561,54**	**0,00**	**27.561,54**	**27.561,54**	**0,00**	**27.561,54**
18.- Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.	I	5.398,07	0,00	5.398,07	5.398,07	0,00	5.398,07	5.398,07	0,00	5.398,07
Actividad 18.3 Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.	II	84,06	0,00	84,06	84,06	0,00	84,06	84,06	0,00	84,06
TOTAL		**5.482,13**	**0,00**	**5.482,13**	**5.482,13**	**0,00**	**5.482,13**	**5.482,13**	**0,00**	**5.482,13**
Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras	I	5.398,07	0,00	5.398,07	5.398,07	57.880,81	63.278,88	63.278,88	0,00	63.278,88
	II	84,06	0,00	84,06	84,06	0,00	84,06	84,06	0,00	84,06
TOTAL		**5.482,13**	**0,00**	**5.482,13**	**5.482,13**	**57.880,81**	**63.362,94**	**63.362,94**	**0,00**	**63.362,94**
TOTAL CAPÍTULO	I	**47.374,13**	**0,00**	**47.374,13**	**46.980,89**	**57.880,81**	**104.861,70**	**104.861,70**	**0,00**	**104.861,70**
TOTAL CAPÍTULO	II	**672,48**	**0,00**	**672,48**	**672,48**	**0,00**	**672,48**	**672,48**	**0,00**	**672,48**
TOTAL SERVICIO FARMACIA		**48.046,61**	**0,00**	**48.046,61**	**47.653,37**	**57.880,81**	**105.534,18**	**105.534,18**	**0,00**	**105.534,18**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO II

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
16.- Desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud (MERS). **Actividad 16.1 Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.** **Actividad 16.2 Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.**	I	27.141,24	0,00	27.141,24	108.564,98	0,00	108.564,98
	II	420,30	0,00	420,30	1.681,20	0,00	1.681,20
TOTAL		**27.561,54**	**0,00**	**27.561,54**	**110.246,18**	**0,00**	**110.246,18**
18.- Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas. **Actividad 18.3 Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.**	I	5.398,07	0,00	5.398,07	21.592,29	0,00	21.592,29
	II	84,06	0,00	84,06	336,24	0,00	336,24
TOTAL		**5.482,13**	**0,00**	**5.482,13**	**21.928,53**	**0,00**	**21.928,53**
Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras	I	63.278,88	0,00	63.278,88	21.592,29	173.642,43	195.234,72
	II	84,06	0,00	84,06	336,24	0,00	336,24
TOTAL		**63.362,94**	**0,00**	**63.362,94**	**21.928,53**	**173.642,43**	**195.570,96**
TOTAL CAPÍTULO	**I**	**104.861,70**	**0,00**	**104.861,70**	**188.316,79**	**173.642,43**	**361.959,22**
TOTAL CAPÍTULO	**II**	**672,48**	**0,00**	**672,48**	**2.689,92**	**0,00**	**2.689,92**
TOTAL SERVICIO FARMACIA		**105.534,18**	**0,00**	**105.534,18**	**191.006,71**	**173.642,43**	**364.649,14**

967

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO II — CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
COORDINACIÓN SOCIOSANITARIA										
Objetivo 35: elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares	I	4.121,57	0,00	4.121,57	4.121,57	0,00	4.121,57	4.121,57	0,00	4.121,57
	II	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68
TOTAL		4.831,25	0,00	4.831,25	4.831,25	0,00	4.831,25	4.831,25	0,00	4.831,25
Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares	I	4.121,57	0,00	4.121,57	4.121,57	0,00	4.121,57	4.121,57	0,00	4.121,57
	II	709,68	0,00	709,68	709,68	0,00	709,68	709,68	2.000,00	2.709,68
TOTAL		4.831,25	0,00	4.831,25	4.831,25	0,00	4.831,25	4.831,25	2.000,00	6.831,25
TOTAL CAPÍTULO	I	8.243,14	0,00	8.243,14	8.243,14	0,00	8.243,14	8.243,14	0,00	8.243,14
TOTAL CAPÍTULO	II	1.419,36	0,00	1.419,36	1.419,36	0,00	1.419,36	1.419,36	2.000,00	3.419,36
TOTAL COORDINACIÓN SOCIOSAN		9.662,50	0,00	9.662,50	9.662,50	0,00	9.662,50	9.662,50	2.000,00	11.662,50

D.G. PLANIFICACIÓN	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL CAPÍTULO	I	218.512,33	0,00	218.512,33	218.119,09	57.880,81	275.999,90	275.999,90	0,00	275.999,90
TOTAL CAPÍTULO	II	5.640,24	0,00	5.640,24	5.640,24	3.388,00	9.028,24	9.028,24	2.000,00	11.028,24
TOTAL CAPÍTULO	VI	14.470,00	0,00	14.470,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL D.G. PLANIFICACIÓN		238.622,57	0,00	238.622,57	223.759,33	61.268,81	285.028,14	285.028,14	2.000,00	287.028,14

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO II

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
COORDINACIÓN SOCIOSANITARIA							
Objetivo 35: elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares	I	4.121,57	0,00	4.121,57	16.486,29	0,00	16.486,29
	II	709,68	0,00	709,68	2.838,72	0,00	2.838,72
TOTAL		**4.831,25**	**0,00**	**4.831,25**	**19.325,01**	**0,00**	**19.325,01**
Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares	I	4.121,57	0,00	4.121,57	16.486,29	0,00	16.486,29
	II	2.709,68	0,00	2.709,68	2.838,72	4.000,00	6.838,72
TOTAL		**6.831,25**	**0,00**	**6.831,25**	**19.325,01**	**4.000,00**	**23.325,01**
TOTAL CAPÍTULO	I	**8.243,14**	**0,00**	**8.243,14**	**32.972,57**	**0,00**	**32.972,57**
TOTAL CAPÍTULO	II	**3.419,36**	**0,00**	**3.419,36**	**5.677,44**	**4.000,00**	**9.677,44**
TOTAL COORDINACIÓN SOCIOSAN		**11.662,50**	**0,00**	**11.662,50**	**38.650,01**	**4.000,00**	**42.650,01**

D.G. PLANIFICACIÓN		2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
TOTAL CAPÍTULO	I	**275.999,90**	**0,00**	**275.999,90**	**872.869,60**	**173.642,43**	**1.046.512,03**
TOTAL CAPÍTULO	II	**11.028,24**	**0,00**	**11.028,24**	**22.560,96**	**14.164,00**	**36.724,96**
TOTAL CAPÍTULO	VI	**0,00**	**0,00**	**0,00**	**14.470,00**	**0,00**	**14.470,00**
TOTAL D.G. PLANIFICACIÓN		**287.028,14**	**0,00**	**287.028,14**	**909.900,56**	**187.806,43**	**1.097.706,99**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO II — CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
CONSEJERÍA DE SALUD (SIN SMS, NI FFIS)										
TOTAL CAPÍTULO	**I**	**230.264,31**	**0,00**	**230.264,31**	**229.871,06**	**87.216,75**	**317.087,81**	**317.087,81**	**0,00**	**317.087,81**
TOTAL CAPÍTULO	**II**	**5.862,61**	**0,00**	**5.862,61**	**5.862,61**	**3.388,00**	**9.250,61**	**9.250,61**	**2.000,00**	**11.250,61**
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	**14.470,00**	**0,00**	**14.470,00**	**0,00**	**0,00**	**0,00**	**0,00**	**0,00**	**0,00**
TOTAL CONSEJERÍA SALUD		**250.596,91**	**0,00**	**250.596,91**	**235.733,67**	**90.604,75**	**326.338,42**	**326.338,42**	**2.000,00**	**328.338,42**
SERVICIO MURCIANO DE SALUD										
Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER. Actividad 1.3 Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	I	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	II	0,00	72.000,00	72.000,00	72.000,00	0,00	72.000,00	72.000,00	0,00	72.000,00
TOTAL		**0,00**	**72.000,00**	**72.000,00**	**72.000,00**	**0,00**	**72.000,00**	**72.000,00**	**0,00**	**72.000,00**
Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social. Actividad 5.1 Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras. Actividad 5.2 Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	I	0,00	0,00	0,00	11.321,61	0,00	11.321,61	2.708,16	0,00	2.708,16
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	8.000,00	8.000,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**11.321,61**	**8.000,00**	**19.321,61**	**2.708,16**	**0,00**	**2.708,16**
Objetivo 7: reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria	I	5.694,01	0,00	5.694,01	9.650,62	0,00	9.650,62	3.956,61	0,00	3.956,61
	II	0,00	8.250,00	8.250,00	8.250,00	54.500,00	62.750,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**5.694,01**	**8.250,00**	**13.944,01**	**17.900,62**	**54.500,00**	**72.400,62**	**3.956,61**	**0,00**	**3.956,61**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO II

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
CONSEJERÍA DE SALUD (SIN SMS,							
TOTAL CAPÍTULO	**I**	**317.087,81**	**0,00**	**317.087,81**	**919.877,50**	**261.650,24**	**1.181.527,73**
TOTAL CAPÍTULO	**II**	**11.250,61**	**0,00**	**11.250,61**	**23.450,43**	**14.164,00**	**37.614,43**
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	**0,00**	**0,00**	**0,00**	**14.470,00**	**0,00**	**14.470,00**
TOTAL CONSEJERÍA SALUD		**328.338,42**	**0,00**	**328.338,42**	**957.797,93**	**275.814,24**	**1.233.612,17**
SERVICIO MURCIANO DE SALUD							
Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER. Actividad 1.3 Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	I	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	II	72.000,00	0,00	72.000,00	0,00	288.000,00	288.000,00
TOTAL		**72.000,00**	**0,00**	**72.000,00**	**0,00**	**288.000,00**	**288.000,00**
Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social. Actividad 5.1 Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras. Actividad 5.2 Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	I	2.708,16	0,00	2.708,16	16.737,94	0,00	16.737,94
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	8.000,00	8.000,00
TOTAL		**2.708,16**	**0,00**	**2.708,16**	**16.737,94**	**8.000,00**	**24.737,94**
Objetivo 7: reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria	I	3.956,61	0,00	3.956,61	23.257,84	0,00	23.257,84
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	71.000,00	71.000,00
TOTAL		**3.956,61**	**0,00**	**3.956,61**	**23.257,84**	**71.000,00**	**94.257,84**

971

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO II — CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 8: mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras	I	0,00	0,00	0,00	19.764,75	46.526,83	66.291,57	66.291,57	0,00	66.291,57
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	67.900,00	67.900,00	67.900,00	0,00	67.900,00
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**19.764,75**	**114.426,83**	**134.191,57**	**134.191,57**	**0,00**	**134.191,57**
Objetivo 9: mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras	I	0,00	93.053,65	93.053,65	93.053,65	0,00	93.053,65	93.053,65	0,00	93.053,65
	II	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	62.000,00	82.000,00	82.000,00	0,00	82.000,00
TOTAL		**20.000,00**	**93.053,65**	**113.053,65**	**113.053,65**	**62.000,00**	**175.053,65**	**175.053,65**	**0,00**	**175.053,65**
Objetivo 10: mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético	I	0,00	0,00	0,00	0,00	101.390,23	101.390,23	101.390,23	0,00	101.390,23
	II	13.382,00	0,00	13.382,00	13.382,00	118,00	13.500,00	0,00	0,00	0,00
	VI	0,00	10.655,00	10.655,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**13.382,00**	**10.655,00**	**24.037,00**	**13.382,00**	**101.508,23**	**114.890,23**	**101.390,23**	**0,00**	**101.390,23**
Objetivo 11: mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria	I	0,00	2.666,43	2.666,43	2.666,43	0,00	2.666,43	2.666,43	0,00	2.666,43
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**0,00**	**2.666,43**	**2.666,43**	**2.666,43**	**0,00**	**2.666,43**	**2.666,43**	**0,00**	**2.666,43**
Objetivo 12: garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras	I	31.505,71	0,00	31.505,71	25.811,69	0,00	25.811,69	6.751,36	0,00	6.751,36
	II	0,00	32.750,00	32.750,00	30.000,00	0,00	30.000,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**31.505,71**	**32.750,00**	**64.255,71**	**55.811,69**	**0,00**	**55.811,69**	**6.751,36**	**0,00**	**6.751,36**
Objetivo 13: establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras	I	0,00	0,00	0,00	8.028,45	0,00	8.028,45	4.014,23	0,00	4.014,23
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**8.028,45**	**0,00**	**8.028,45**	**4.014,23**	**0,00**	**4.014,23**
Objetivo 14: asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras	I	11.713,51	72.001,84	83.715,34	83.715,34	0,00	83.715,34	83.715,34	0,00	83.715,34
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	VI	0,00	2.000,00	2.000,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**11.713,51**	**74.001,84**	**85.715,34**	**83.715,34**	**0,00**	**83.715,34**	**83.715,34**	**0,00**	**83.715,34**

072

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO II

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 8: mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras	I	66.291,57	0,00	66.291,57	59.294,24	139.580,48	198.874,72
	II	67.900,00	0,00	67.900,00	0,00	203.700,00	203.700,00
TOTAL		134.191,57	0,00	134.191,57	59.294,24	343.280,48	402.574,72
Objetivo 9: mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras	I	93.053,65	0,00	93.053,65	0,00	372.214,61	372.214,61
	II	82.000,00	0,00	82.000,00	80.000,00	186.000,00	266.000,00
TOTAL		175.053,65	0,00	175.053,65	80.000,00	558.214,61	638.214,61
Objetivo 10: mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético	I	101.390,23	0,00	101.390,23	0,00	304.170,69	304.170,69
	II	0,00	14.000,00	14.000,00	26.764,00	14.118,00	40.882,00
	VI	0,00	0,00	0,00	0,00	10.655,00	10.655,00
TOTAL		101.390,23	14.000,00	115.390,23	26.764,00	328.943,69	355.707,69
Objetivo 11: mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria	I	2.666,43	0,00	2.666,43	0,00	10.665,72	10.665,72
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		2.666,43	0,00	2.666,43	0,00	10.665,72	10.665,72
Objetivo 12: garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras	I	6.751,36	0,00	6.751,36	70.820,12	0,00	70.820,12
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	62.750,00	62.750,00
TOTAL		6.751,36	0,00	6.751,36	70.820,12	62.750,00	133.570,12
Objetivo 13: establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras	I	4.014,23	0,00	4.014,23	16.056,91	0,00	16.056,91
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		4.014,23	0,00	4.014,23	16.056,91	0,00	16.056,91
Objetivo 14: asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras	I	83.715,34	0,00	83.715,34	46.854,02	288.007,35	334.861,37
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	VI	0,00	0,00	0,00	0,00	2.000,00	2.000,00
TOTAL		83.715,34	0,00	83.715,34	46.854,02	290.007,35	336.861,37

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO II — CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 15: Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras	I	0,00	0,00	0,00	15.739,68	0,00	15.739,68	4.791,78	0,00	4.791,78
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**15.739,68**	**0,00**	**15.739,68**	**4.791,78**	**0,00**	**4.791,78**
Objetivo 16: desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud	I	62.546,18	65.155,10	127.701,28	132.133,67	0,00	132.133,67	117.536,48	0,00	117.536,48
	II	2.750,00	13.750,00	16.500,00	16.500,00	8.250,00	24.750,00	13.750,00	0,00	13.750,00
	VI	100.000,00	0,00	100.000,00	0,00	0,00	0,00	0,00	10.000,00	10.000,00
TOTAL		**165.296,18**	**78.905,10**	**244.201,28**	**148.633,67**	**8.250,00**	**156.883,67**	**131.286,48**	**10.000,00**	**141.286,48**
Objetivo 17: facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara	I	9.443,79	0,00	9.443,79	13.444,06	0,00	13.444,06	13.444,06	0,00	13.444,06
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	IV	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00
TOTAL		**29.443,79**	**0,00**	**29.443,79**	**33.444,06**	**0,00**	**33.444,06**	**33.444,06**	**0,00**	**33.444,06**
Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras	I	0,00	0,00	0,00	379.526,95	220.940,09	600.467,04	600.467,04	0,00	600.467,04
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**379.526,95**	**220.940,09**	**600.467,04**	**600.467,04**	**0,00**	**600.467,04**
Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares. Actividad 36.3 Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	I	5.934,91	0,00	5.934,91	5.934,91	0,00	5.934,91	5.934,91	0,00	5.934,91
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	30.000,00	30.000,00
	VI	0,00	150.000,00	150.000,00	150.000,00	0,00	150.000,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**5.934,91**	**150.000,00**	**155.934,91**	**155.934,91**	**0,00**	**155.934,91**	**5.934,91**	**30.000,00**	**35.934,91**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO II

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 15: Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras	I	4.791,78	0,00	4.791,78	25.323,24	0,00	25.323,24
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		4.791,78	0,00	4.791,78	25.323,24	0,00	25.323,24
Objetivo 16: desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud	I	117.536,48	0,00	117.536,48	254.617,12	240.290,78	494.907,90
	II	13.750,00	0,00	13.750,00	11.000,00	57.750,00	68.750,00
	VI	10.000,00	0,00	10.000,00	100.000,00	20.000,00	120.000,00
TOTAL		141.286,48	0,00	141.286,48	365.617,12	318.040,78	683.657,90
Objetivo 17: facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara	I	13.444,06	0,00	13.444,06	49.775,97	0,00	49.775,97
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	IV	20.000,00	0,00	20.000,00	80.000,00	0,00	80.000,00
TOTAL		33.444,06	0,00	33.444,06	129.775,97	0,00	129.775,97
Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras	I	600.467,04	0,00	600.467,04	1.138.580,84	662.820,27	1.801.401,11
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		600.467,04	0,00	600.467,04	1.138.580,84	662.820,27	1.801.401,11
Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares. Actividad 36.3 Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	I	5.934,91	0,00	5.934,91	23.739,63	0,00	23.739,63
	II	30.000,00	0,00	30.000,00	0,00	60.000,00	60.000,00
	VI	0,00	0,00	0,00	0,00	300.000,00	300.000,00
TOTAL		35.934,91	0,00	35.934,91	23.739,63	360.000,00	383.739,63

975

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO II — CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 37: aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación	I	0,00	0,00	0,00	5.573,56	0,00	5.573,56	5.573,56	0,00	5.573,56
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		0,00	0,00	0,00	5.573,56	0,00	5.573,56	5.573,56	0,00	5.573,56
Objetivo 38: Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia)	I	0,00	0,00	0,00	14.373,56	0,00	14.373,56	14.373,56	0,00	14.373,56
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		0,00	0,00	0,00	14.373,56	0,00	14.373,56	14.373,56	0,00	14.373,56
Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional. Actividades del 1 al 7	I	0,00	0,00	0,00	9.541,94	7.426,49	16.968,43	18.573,62	0,00	18.573,62
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	12.575,99	12.575,99	12.575,99	441,49	13.017,48
TOTAL		0,00	0,00	0,00	9.541,94	20.002,48	29.544,42	31.149,61	441,49	31.591,10
TOTAL CAPÍTULO	I	126.838,10	232.877,02	359.715,12	830.280,88	376.283,64	1.206.564,52	1.145.242,59	0,00	1.145.242,59
TOTAL CAPÍTULO	II	36.132,00	126.750,00	162.882,00	160.132,00	213.343,99	373.475,99	248.225,99	30.441,49	278.667,48
TOTAL CAPÍTULO	IV	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00
TOTAL CAPÍTULO	VI	100.000,00	162.655,00	262.655,00	150.000,00	0,00	150.000,00	0,00	10.000,00	10.000,00
TOTAL SMS		282.970,10	522.282,02	805.252,12	1.160.412,88	589.627,63	1.750.040,51	1.413.468,58	40.441,49	1.453.910,07

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO II

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 37: aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación	I	5.573,56	0,00	5.573,56	16.720,69	0,00	16.720,69
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**5.573,56**	**0,00**	**5.573,56**	**16.720,69**	**0,00**	**16.720,69**
Objetivo 38: Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia)	I	14.373,56	0,00	14.373,56	43.120,69	0,00	43.120,69
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**14.373,56**	**0,00**	**14.373,56**	**43.120,69**	**0,00**	**43.120,69**
Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional. Actividades del 1 al 7	I	9.556,80	0,00	9.556,80	30.231,01	14.867,85	45.098,86
	II	7.551,98	0,00	7.551,98	0,00	33.145,45	33.145,45
TOTAL		**17.108,78**	**0,00**	**17.108,78**	**30.231,01**	**48.013,30**	**78.244,31**
TOTAL CAPÍTULO	**I**	**1.136.225,78**	**0,00**	**1.136.225,78**	**1.815.130,25**	**2.032.617,76**	**3.847.748,01**
TOTAL CAPÍTULO	**II**	**273.201,98**	**14.000,00**	**287.201,98**	**117.764,00**	**984.463,45**	**1.102.227,45**
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	**20.000,00**	**0,00**	**20.000,00**	**80.000,00**	**0,00**	**80.000,00**
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	**10.000,00**	**0,00**	**10.000,00**	**100.000,00**	**332.655,00**	**432.655,00**
TOTAL SMS		**1.439.427,76**	**14.000,00**	**1.453.427,76**	**2.112.894,25**	**3.349.736,21**	**5.462.630,46**

977

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO II — CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
FUNDACIÓN PARA FORMACIÓN E INVESTIGACIÓN SANITARIAS										
Objetivo 40: potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras	I	328.233,90	0,00	328.233,90	328.233,90	0,00	328.233,90	328.233,90	0,00	328.233,90
	II	332.361,23	0,00	332.361,23	332.361,23	0,00	332.361,23	332.361,23	0,00	332.361,23
TOTAL		660.595,12	0,00	660.595,12	660.595,12	0,00	660.595,12	660.595,12	0,00	660.595,12
TOTAL CAPÍTULO	I	328.233,90	0,00	328.233,90	328.233,90	0,00	328.233,90	328.233,90	0,00	328.233,90
TOTAL CAPÍTULO	II	332.361,23	0,00	332.361,23	332.361,23	0,00	332.361,23	332.361,23	0,00	332.361,23
TOTAL FFIS		660.595,12	0,00	660.595,12	660.595,12	0,00	660.595,12	660.595,12	0,00	660.595,12

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS										
TOTAL CAPÍTULO	I	685.336,30	232.877,02	918.213,32	1.388.385,84	463.500,39	1.851.886,22	1.790.564,30	0,00	1.790.564,30
TOTAL CAPÍTULO	II	374.355,84	126.750,00	501.105,84	498.355,84	216.731,99	715.087,83	589.837,83	32.441,49	622.279,32
TOTAL CAPÍTULO	IV	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00
TOTAL CAPÍTULO	VI	114.470,00	162.655,00	277.125,00	150.000,00	0,00	150.000,00	0,00	10.000,00	10.000,00
TOTAL CS + SMS + FFIS		1.194.162,14	522.282,02	1.716.444,16	2.056.741,67	680.232,38	2.736.974,05	2.400.402,13	42.441,49	2.442.843,62

978

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO II

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
FUNDACIÓN PARA FORMACIÓN E							
Objetivo 40: potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras	I	328.233,90	0,00	328.233,90	1.312.935,59	0,00	1.312.935,59
	II	332.361,23	0,00	332.361,23	1.329.444,91	0,00	1.329.444,91
TOTAL		**660.595,12**	**0,00**	**660.595,12**	**2.642.380,50**	**0,00**	**2.642.380,50**
TOTAL CAPÍTULO	**I**	**328.233,90**	**0,00**	**328.233,90**	**1.312.935,59**	**0,00**	**1.312.935,59**
TOTAL CAPÍTULO	**II**	**332.361,23**	**0,00**	**332.361,23**	**1.329.444,91**	**0,00**	**1.329.444,91**
TOTAL FFIS		**660.595,12**	**0,00**	**660.595,12**	**2.642.380,50**	**0,00**	**2.642.380,50**

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + F							
TOTAL CAPÍTULO	**I**	**1.781.547,48**	**0,00**	**1.781.547,48**	**4.047.943,34**	**2.294.268,00**	**6.342.211,33**
TOTAL CAPÍTULO	**II**	**616.813,82**	**14.000,00**	**630.813,82**	**1.470.659,34**	**998.627,45**	**2.469.286,79**
TOTAL CAPÍTULO	**IV**	**20.000,00**	**0,00**	**20.000,00**	**80.000,00**	**0,00**	**80.000,00**
TOTAL CAPÍTULO	**VI**	**10.000,00**	**0,00**	**10.000,00**	**114.470,00**	**332.655,00**	**447.125,00**
TOTAL CS + SMS + FFIS		**2.428.361,30**	**14.000,00**	**2.442.361,30**	**5.713.072,68**	**3.625.550,45**	**9.338.623,13**

979

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO III — CONSEJERÍA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES (INCLUYE IMAS)

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 6: aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía	I	2.699,16	0,00	2.699,16	2.699,16	0,00	2.699,16	2.699,16	0,00	2.699,16
	II	11,53	0,00	11,53	11,53	0,00	11,53	11,53	0,00	11,53
TOTAL		**2.710,68**	**0,00**	**2.710,68**	**2.710,68**	**0,00**	**2.710,68**	**2.710,68**	**0,00**	**2.710,68**
Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana	I	977,35	0,00	977,35	977,35	0,00	977,35	977,35	0,00	977,35
	II	0,00	0,00	0,00	371.014,48	77.322,18	448.336,66	448.336,66	22.416,83	470.753,49
	IV	371.014,48	0,00	371.014,48	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**371.991,83**	**0,00**	**371.991,83**	**371.991,83**	**77.322,18**	**449.314,01**	**449.314,01**	**22.416,83**	**471.730,84**
Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras. Actividad 21.4 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER mayores de 6 años de edad.	I	977,35	0,00	977,35	977,35	0,00	977,35	977,35	0,00	977,35
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**977,35**	**0,00**	**977,35**	**977,35**	**0,00**	**977,35**	**977,35**	**0,00**	**977,35**
Objetivo 27: potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento)	I	3.040,30	0,00	3.040,30	3.040,30	0,00	3.040,30	3.040,30	0,00	3.040,30
	II	11,53	0,00	11,53	11,53	0,00	11,53	11,53	0,00	11,53
	IV	0,00	5.000,00	5.000,00	5.000,00	0,00	5.000,00	5.000,00	0,00	5.000,00
TOTAL		**3.051,83**	**5.000,00**	**8.051,83**	**8.051,83**	**0,00**	**8.051,83**	**8.051,83**	**0,00**	**8.051,83**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO III

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 6: aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía	I	2.699,16	0,00	2.699,16	10.796,63	0,00	10.796,63
	II	11,53	0,00	11,53	46,10	0,00	46,10
TOTAL		**2.710,68**	**0,00**	**2.710,68**	**10.842,73**	**0,00**	**10.842,73**
Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana	I	977,35	0,00	977,35	3.909,40	0,00	3.909,40
	II	470.753,49	23.537,67	494.291,16	1.113.043,44	300.337,87	1.413.381,31
	IV	0,00	0,00	0,00	371.014,48	0,00	371.014,48
TOTAL		**471.730,84**	**23.537,67**	**495.268,51**	**1.487.967,32**	**300.337,87**	**1.788.305,19**
Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras. Actividad 21.4 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER mayores de 6 años de edad.	I	977,35	0,00	977,35	3.909,40	0,00	3.909,40
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**977,35**	**0,00**	**977,35**	**3.909,40**	**0,00**	**3.909,40**
Objetivo 27: potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento)	I	3.040,30	0,00	3.040,30	12.161,21	0,00	12.161,21
	II	11,53	0,00	11,53	46,10	0,00	46,10
	IV	5.000,00	0,00	5.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00
TOTAL		**8.051,83**	**0,00**	**8.051,83**	**12.207,31**	**20.000,00**	**32.207,31**

Firmante 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO III — CONSEJERÍA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES (INCLUYE IMAS)

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 28: mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia	I	2.551,63	0,00	2.551,63	2.551,63	0,00	2.551,63	2.551,63	0,00	2.551,63
	II	11,53	0,00	11,53	11,53	0,00	11,53	11,53	0,00	11,53
	IV	7.500,00	0,00	7.500,00	7.500,00	0,00	7.500,00	7.500,00	0,00	7.500,00
TOTAL		**10.063,15**	**0,00**	**10.063,15**	**10.063,15**	**0,00**	**10.063,15**	**10.063,15**	**0,00**	**10.063,15**
Objetivo 29: mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades sociofamiliares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad	I	3.491,40	0,00	3.491,40	3.491,40	0,00	3.491,40	3.491,40	0,00	3.491,40
	II	1.120,22	0,00	1.120,22	1.120,22	0,00	1.120,22	1.120,22	0,00	1.120,22
	IV	12.000,00	0,00	12.000,00	12.000,00	0,00	12.000,00	12.000,00	0,00	12.000,00
TOTAL		**16.611,62**	**0,00**	**16.611,62**	**16.611,62**	**0,00**	**16.611,62**	**16.611,62**	**0,00**	**16.611,62**
Objetivo 30: mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras	I	276,19	0,00	276,19	276,19	0,00	276,19	276,19	0,00	276,19
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**276,19**	**0,00**	**276,19**	**276,19**	**0,00**	**276,19**	**276,19**	**0,00**	**276,19**
Objetivo 31: Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras	I	1.124,88	0,00	1.124,88	1.124,88	0,00	1.124,88	1.124,88	0,00	1.124,88
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**1.124,88**	**0,00**	**1.124,88**	**1.124,88**	**0,00**	**1.124,88**	**1.124,88**	**0,00**	**1.124,88**
Objetivo 32: promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico *	I	94,46	0,00	94,46	94,46	0,00	94,46	94,46	0,00	94,46
	II	6,92	0,00	6,92	6,92	0,00	6,92	6,92	0,00	6,92
TOTAL		**101,37**	**0,00**	**101,37**	**101,37**	**0,00**	**101,37**	**101,37**	**0,00**	**101,37**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO III

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 28: mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia	I	2.551,63	0,00	2.551,63	10.206,51	0,00	10.206,51
	II	11,53	0,00	11,53	46,10	0,00	46,10
	IV	7.500,00	0,00	7.500,00	30.000,00	0,00	30.000,00
TOTAL		**10.063,15**	**0,00**	**10.063,15**	**40.252,61**	**0,00**	**40.252,61**
Objetivo 29: mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades sociofamiliares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad	I	3.491,40	0,00	3.491,40	13.965,60	0,00	13.965,60
	II	1.120,22	0,00	1.120,22	4.480,88	0,00	4.480,88
	IV	12.000,00	0,00	12.000,00	48.000,00	0,00	48.000,00
TOTAL		**16.611,62**	**0,00**	**16.611,62**	**66.446,48**	**0,00**	**66.446,48**
Objetivo 30: mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras	I	276,19	0,00	276,19	1.104,76	0,00	1.104,76
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**276,19**	**0,00**	**276,19**	**1.104,76**	**0,00**	**1.104,76**
Objetivo 31: Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras	I	1.124,88	0,00	1.124,88	4.499,51	0,00	4.499,51
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		**1.124,88**	**0,00**	**1.124,88**	**4.499,51**	**0,00**	**4.499,51**
Objetivo 32: promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico *	I	94,46	0,00	94,46	377,83	0,00	377,83
	II	6,92	0,00	6,92	27,66	0,00	27,66
TOTAL		**101,37**	**0,00**	**101,37**	**405,49**	**0,00**	**405,49**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO III — CONSEJERÍA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES (INCLUYE IMAS)

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 33: Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos	I	47,11	0,00	47,11	47,11	0,00	47,11	47,11	0,00	47,11
	II	7,39	0,00	7,39	7,39	0,00	7,39	7,39	0,00	7,39
TOTAL		54,50	0,00	54,50	54,50	0,00	54,50	54,50	0,00	54,50
Objetivo 34: Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras	I	64,91	0,00	64,91	64,91	0,00	64,91	64,91	0,00	64,91
	II	6,16	0,00	6,16	6,16	0,00	6,16	6,16	0,00	6,16
TOTAL		71,06	0,00	71,06	71,06	0,00	71,06	71,06	0,00	71,06
CONSEJERÍA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES (INCLUYE IMAS)										
TOTAL CAPÍTULO	I	15.344,74	0,00	15.344,74	15.344,74	0,00	15.344,74	15.344,74	0,00	15.344,74
TOTAL CAPÍTULO	II	1.175,25	0,00	1.175,25	372.189,73	77.322,18	449.511,91	449.511,91	22.416,83	471.928,74
TOTAL CAPÍTULO	IV	390.514,48	5.000,00	395.514,48	24.500,00	0,00	24.500,00	24.500,00	0,00	24.500,00
TOTAL CEIO (CON IMAS)		407.034,47	5.000,00	412.034,47	412.034,47	77.322,18	489.356,65	489.356,65	22.416,83	511.773,48

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO III

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 33: Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos	I	47,11	0,00	47,11	188,45	0,00	188,45
	II	7,39	0,00	7,39	29,55	0,00	29,55
TOTAL		54,50	0,00	54,50	218,01	0,00	218,01
Objetivo 34: Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras	I	64,91	0,00	64,91	259,63	0,00	259,63
	II	6,16	0,00	6,16	24,63	0,00	24,63
TOTAL		71,06	0,00	71,06	284,26	0,00	284,26
CONSEJERÍA DE FAMILIA E IGUALD							
TOTAL CAPÍTULO	I	15.344,74	0,00	15.344,74	61.378,95	0,00	61.378,95
TOTAL CAPÍTULO	II	471.928,74	23.537,67	495.466,42	1.117.744,46	300.337,87	1.418.082,32
TOTAL CAPÍTULO	IV	24.500,00	0,00	24.500,00	449.014,48	20.000,00	469.014,48
TOTAL CEIO (CON IMAS)		511.773,48	23.537,67	535.311,15	1.628.137,89	320.337,87	1.948.475,75

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO IV — CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN, JUVENTUD Y DEPORTES

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social	I	0,00	0,00	0,00	2.160,00	0,00	2.160,00	2.160,00	0,00	2.160,00
	II	0,00	0,00	0,00	407,14	0,00	407,14	407,14	0,00	407,14
TOTAL		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**2.567,14**	**0,00**	**2.567,14**	**2.567,14**	**0,00**	**2.567,14**
Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana. Actividad 19.4 Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de AT y de certificación de dicha necesidad, de manera sectorizada, que cubran adecuadamente todo el territorio.	I	97.800,00	0,00	97.800,00	97.800,00	0,00	97.800,00	97.800,00	0,00	97.800,00
	II	2.874,40	179,17	3.053,57	3.053,57	0,00	3.053,57	3.053,57	0,00	3.053,57
TOTAL		**100.674,40**	**179,17**	**100.853,57**	**100.853,57**	**0,00**	**100.853,57**	**100.853,57**	**0,00**	**100.853,57**
Objetivo 20: acelerar la implantación de medidas de atención temprana	I	21.000,00	0,00	21.000,00	21.000,00	0,00	21.000,00	21.000,00	0,00	21.000,00
	II	383,25	23,89	407,14	407,14	0,00	407,14	407,14	0,00	407,14
TOTAL		**21.383,25**	**23,89**	**21.407,14**	**21.407,14**	**0,00**	**21.407,14**	**21.407,14**	**0,00**	**21.407,14**
Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras. Actividad 21.5 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados menores de 6 años con una ER que requiera este abordaje.	I	13.480,00	0,00	13.480,00	13.480,00	0,00	13.480,00	13.480,00	0,00	13.480,00
	II	383,25	23,89	407,14	407,14	0,00	407,14	407,14	0,00	407,14
TOTAL		**13.863,25**	**23,89**	**13.887,14**	**13.887,14**	**0,00**	**13.887,14**	**13.887,14**	**0,00**	**13.887,14**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO IV

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social	I	2.160,00	0,00	2.160,00	6.480,00	0,00	6.480,00
	II	407,14	0,00	407,14	1.221,42	0,00	1.221,42
TOTAL		**2.567,14**	**0,00**	**2.567,14**	**7.701,42**	**0,00**	**7.701,42**
Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana. Actividad 19.4 Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de AT y de certificación de dicha necesidad, de manera sectorizada, que cubran adecuadamente todo el territorio.	I	97.800,00	0,00	97.800,00	391.200,00	0,00	391.200,00
	II	3.053,57	0,00	3.053,57	11.497,60	716,68	12.214,28
TOTAL		**100.853,57**	**0,00**	**100.853,57**	**402.697,60**	**716,68**	**403.414,28**
Objetivo 20: acelerar la implantación de medidas de atención temprana	I	21.000,00	0,00	21.000,00	84.000,00	0,00	84.000,00
	II	407,14	0,00	407,14	1.533,00	95,56	1.628,56
TOTAL		**21.407,14**	**0,00**	**21.407,14**	**85.533,00**	**95,56**	**85.628,56**
Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras. Actividad 21.5 Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados menores de 6 años con una ER que requiera este abordaje.	I	13.480,00	0,00	13.480,00	53.920,00	0,00	53.920,00
	II	407,14	0,00	407,14	1.533,00	95,56	1.628,56
TOTAL		**13.887,14**	**0,00**	**13.887,14**	**55.453,00**	**95,56**	**55.548,56**

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO IV — CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN, JUVENTUD Y DEPORTES

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 22: informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras	I	0,00	0,00	0,00	3.231,76	0,00	3.231,76	3.231,76	0,00	3.231,76
	II	0,00	0,00	0,00	6.000,00	0,00	6.000,00	1.000,00	0,00	1.000,00
TOTAL		0,00	0,00	0,00	9.231,76	0,00	9.231,76	4.231,76	0,00	4.231,76
Objetivo 23: mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras	I	9.483,08	0,00	9.483,08	9.483,08	0,00	9.483,08	9.483,08	0,00	9.483,08
	II	915,00	0,00	915,00	915,00	3.000,00	3.915,00	915,00	0,00	915,00
TOTAL		10.398,09	0,00	10.398,09	10.398,09	3.000,00	13.398,09	10.398,09	0,00	10.398,09
Objetivo 24: determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras	I	5.268,67	0,00	5.268,67	5.268,67	0,00	5.268,67	5.268,67	0,00	5.268,67
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	1.000,00	1.000,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL		5.268,67	0,00	5.268,67	5.268,67	1.000,00	6.268,67	5.268,67	0,00	5.268,67
Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras	I	3.650,72	0,00	3.650,72	3.650,72	0,00	3.650,72	3.650,72	0,00	3.650,72
	II	328,27	0,00	328,27	328,27	0,00	328,27	328,27	0,00	328,27
TOTAL		3.978,99	0,00	3.978,99	3.978,99	0,00	3.978,99	3.978,99	0,00	3.978,99
Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar	I	73.094,10	5.894,46	78.988,56	78.988,56	0,00	78.988,56	78.988,56	0,00	78.988,56
	II	328,27	0,00	328,27	328,27	0,00	328,27	328,27	0,00	328,27
TOTAL		73.422,37	5.894,46	79.316,83	79.316,83	0,00	79.316,83	79.316,83	0,00	79.316,83

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO IV

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 22: informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras	I	3.231,76	0,00	3.231,76	9.695,28	0,00	9.695,28
	II	1.000,00	0,00	1.000,00	8.000,00	0,00	8.000,00
TOTAL		4.231,76	0,00	4.231,76	17.695,28	0,00	17.695,28
Objetivo 23: mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras	I	9.483,08	0,00	9.483,08	37.932,34	0,00	37.932,34
	II	915,00	0,00	915,00	3.660,02	3.000,00	6.660,02
TOTAL		10.398,09	0,00	10.398,09	41.592,36	3.000,00	44.592,36
Objetivo 24: determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras	I	5.268,67	0,00	5.268,67	21.074,68	0,00	21.074,68
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	1.000,00	1.000,00
TOTAL		5.268,67	0,00	5.268,67	21.074,68	1.000,00	22.074,68
Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras	I	3.650,72	0,00	3.650,72	14.602,88	0,00	14.602,88
	II	328,27	0,00	328,27	1.313,08	0,00	1.313,08
TOTAL		3.978,99	0,00	3.978,99	15.915,96	0,00	15.915,96
Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar	I	78.988,56	0,00	78.988,56	292.376,39	23.577,85	315.954,24
	II	328,27	0,00	328,27	1.313,08	0,00	1.313,08
TOTAL		79.316,83	0,00	79.316,83	293.689,47	23.577,85	317.267,32

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

PREVISIÓN COSTE PRESUPUESTARIO DE LOS OBJETIVOS POR CONSEJERÍAS

ANEXO IV — CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN, JUVENTUD Y DEPORTES

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional. Actividades 39.8, 39.9, 39.10. 39.11, 39.12, 39.17, 39.18	I	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	II	0,00	0,00	0,00	0,00	1.241,92	1.241,92	1.241,92	0,00	1.241,92
TOTAL		0,00	0,00	0,00	0,00	1.241,92	1.241,92	1.241,92	0,00	1.241,92
Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras. Actividad 41.5 Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.	I	978,00	0,00	978,00	2.455,50	0,00	2.455,50	2.455,50	0,00	2.455,50
	II	76,65	0,00	76,65	76,65	0,00	76,65	76,65	0,00	76,65
TOTAL		1.054,65	0,00	1.054,65	2.532,15	0,00	2.532,15	2.532,15	0,00	2.532,15
CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN, JUVENTUD Y DEPORTES										
TOTAL CAPÍTULO	I	224.754,58	5.894,46	230.649,04	237.518,29	0,00	237.518,29	237.518,29	0,00	237.518,29
TOTAL CAPÍTULO	II	5.289,10	226,95	5.516,05	11.923,18	5.241,92	17.165,10	8.165,10	0,00	8.165,10
TOTAL CONSEJERÍA EDUCACIÓN		230.043,67	6.121,41	236.165,09	249.441,48	5.241,92	254.683,40	245.683,40	0,00	245.683,40

990

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL DE ENFERM

PREVISIÓN COSTE PRESUPU

ANEXO IV

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES APROX. OBJETIVO
Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional. Actividades 39.8, 39.9, 39.10. 39.11, 39.12, 39.17, 39.18	I	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	II	1.241,92	0,00	1.241,92	0,00	3.725,76	3.725,76
TOTAL		1.241,92	0,00	1.241,92	0,00	3.725,76	3.725,76
Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras. Actividad 41.5 Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.	I	2.445,50	0,00	2.445,50	8.334,50	0,00	8.334,50
	II	76,65	0,00	76,65	306,60	0,00	306,60
TOTAL		2.522,15	0,00	2.522,15	8.641,10	0,00	8.641,10
CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN, JUV							
TOTAL CAPÍTULO	I	237.508,29	0,00	237.508,29	919.616,07	23.577,85	943.193,92
TOTAL CAPÍTULO	II	8.165,10	0,00	8.165,10	30.377,80	8.633,56	39.011,36
TOTAL CONSEJERÍA EDUCACIÓN		245.673,40	0,00	245.673,40	949.993,87	32.211,41	982.205,28

Firmante: 19/10/2017 08:34:29

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

PLAN INTEGRAL ENFERMEDADES RARAS 2017-2020 - RESUMEN POR EJERCICIOS, CAPÍTULOS Y CONSEJERÍAS

ANEXO V

OBJETIVOS	CAPÍTULO	2017			2018			2019			2020			TOTAL 2017-2020		
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES 2017	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES 2018	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES 2019	COSTES CON DOTACIÓN EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	TOTAL COSTES 2020	COSTES APROX. CON DOTACIÓN	NUEVOS COSTES PREVISTOS ACUMULADOS	TOTAL COSTES 2017-2020
CONSEJERÍA DE SALUD + SMS + FFIS																
TOTAL CAPÍTULO	I	685.336,30	232.877,02	918.213,32	1.388.385,84	463.500,39	1.851.886,22	1.790.564,30	0,00	1.790.564,30	1.781.547,48	0,00	1.781.547,48	4.047.943,34	2.294.268,00	6.342.211,33
TOTAL CAPÍTULO	II	374.355,84	126.750,00	501.105,84	498.355,84	216.731,99	715.087,83	589.837,83	32.441,49	622.279,32	616.813,82	14.000,00	630.813,82	1.470.659,34	998.627,45	2.469.286,79
TOTAL CAPÍTULO	IV	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00	80.000,00	0,00	80.000,00
TOTAL CAPÍTULO	VI	114.470,00	162.655,00	277.125,00	150.000,00	0,00	150.000,00	0,00	10.000,00	10.000,00	10.000,00	0,00	10.000,00	114.470,00	332.655,00	447.125,00
TOTAL CS+SMS+FFIS		1.194.162,14	522.282,02	1.716.444,16	2.056.741,67	680.232,38	2.736.974,05	2.400.402,13	42.441,49	2.442.843,62	2.428.361,30	14.000,00	2.442.361,30	5.713.072,68	3.625.550,45	9.338.623,13
CONSEJERÍA DE FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES (INCLUYE IMAS)																
TOTAL CAPÍTULO	I	15.344,74	0,00	15.344,74	15.344,74	0,00	15.344,74	15.344,74	0,00	15.344,74	15.344,74	0,00	15.344,74	61.378,95	0,00	61.378,95
TOTAL CAPÍTULO	II	1.175,25	0,00	1.175,25	372.189,73	77.322,18	449.511,91	449.511,91	22.416,83	471.928,74	471.928,74	23.537,67	495.466,42	1.117.744,46	300.337,87	1.418.082,32
TOTAL CAPÍTULO	IV	390.514,48	5.000,00	395.514,48	24.500,00	0,00	24.500,00	24.500,00	0,00	24.500,00	24.500,00	0,00	24.500,00	449.014,48	20.000,00	469.014,48
TOTAL CEIO (CON IMAS)		407.034,47	5.000,00	412.034,47	412.034,47	77.322,18	489.356,65	489.356,65	22.416,83	511.773,48	511.773,48	23.537,67	535.311,15	1.628.137,89	320.337,87	1.948.475,75
CONSEJERÍA DE EDUCACIÓN, JUVENTUD Y DEPORTES																
TOTAL CAPÍTULO	I	224.754,58	5.894,46	230.649,04	237.518,29	0,00	237.518,29	237.518,29	0,00	237.518,29	237.508,29	0,00	237.508,29	919.616,07	23.577,85	943.193,92
TOTAL CAPÍTULO	II	5.289,10	226,95	5.516,05	11.923,18	5.241,92	17.165,10	8.165,10	0,00	8.165,10	8.165,10	0,00	8.165,10	30.377,80	8.633,56	39.011,36
TOTAL C. EDUCACIÓN		230.043,67	6.121,41	236.165,09	249.441,48	5.241,92	254.683,40	245.683,40	0,00	245.683,40	245.673,40	0,00	245.673,40	949.993,87	32.211,41	982.205,28
RESUMEN PIER																
TOTAL CAPÍTULO	I	925.435,62	238.771,48	1.164.207,10	1.641.248,87	463.500,39	2.104.749,25	2.043.427,33	0,00	2.043.427,33	2.034.400,52	0,00	2.034.400,52	5.028.938,36	2.317.845,85	7.346.784,20
TOTAL CAPÍTULO	II	380.820,19	126.976,95	507.797,14	882.468,75	299.296,09	1.181.764,84	1.047.514,84	54.858,32	1.102.373,16	1.096.907,66	37.537,67	1.134.445,34	2.618.781,60	1.307.598,88	3.926.380,48
TOTAL CAPÍTULO	IV	410.514,48	5.000,00	415.514,48	44.500,00	0,00	44.500,00	44.500,00	0,00	44.500,00	44.500,00	0,00	44.500,00	529.014,48	20.000,00	549.014,48
TOTAL CAPÍTULO	VI	114.470,00	162.655,00	277.125,00	150.000,00	0,00	150.000,00	0,00	10.000,00	10.000,00	10.000,00	0,00	10.000,00	114.470,00	332.655,00	447.125,00
TOTAL PIER		1.831.240,28	533.403,43	2.364.643,72	2.718.217,62	762.796,47	3.481.014,09	3.135.442,17	64.858,32	3.200.300,50	3.185.808,18	37.537,67	3.223.345,85	8.291.204,44	3.978.099,72	12.269.304,16

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

INFORME DEL RESPONSABLE DE LOS OBJETIVOS RELATIVO A LA VALORACIÓN APROXIMADA DE LOS RECURSOS NECESARIOS PARA ALCANZAR DICHOS OBJETIVOS INCLUIDOS EN EL BORRADOR DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

El borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2020 incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Líneas estratégicas

- Epidemiología e Información
- Prevención, detección precoz y diagnóstico
- Atención sanitaria
- Recursos terapéuticos
- Educación
- Servicios sociales
- Coordinación socio-sanitaria
- Formación
- Investigación
- Seguimiento y evaluación

El análisis de cada una de las líneas ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Éstas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos.

Los objetivos en los que participa el Servicio de Epidemiología ya sea liderando, ya sea coparticipando, son los siguientes:

Firmante: 09/05/2017 14:05:40
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- Objetivo 4: realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras.
- Objetivo 42: desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.
  - Actividad 42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.

Para poder alcanzar los objetivos propuestos en el Borrador del Plan, es necesario llevar a cabo actuaciones concretas. La valoración aproximada de los recursos necesarios y los costes de dichas actuaciones, se recogen en el cuadro adjunto. En dicho cuadro, se diferencia por capítulos y ejercicios presupuestarios, así como por costes de recursos propios de los centros gestores y por costes de los recursos nuevos.

Las previsiones contempladas en los diferentes ejercicios presupuestarios responden a las necesidades previstas y a la perspectiva de continuidad en la dotación presupuestaria durante los años que dicha actuación se mantenga activa en el tiempo.

Murcia, fecha y firma al margen
La Jefa de Servicio de Epidemiología

Carmen Navarro Sánchez

Firmante: 09/05/2017 14:05:40
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

CÁLCULO COSTE APROXIMADO - PLAN REGIONAL ENFERMEDADES RARAS 2017-2020

09/05/2017 14:45:37
Firmante
Este es una copia auténtico imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser comprobada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS POSIBLES COSTES	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS POSIBLES COSTES	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS POSIBLES COSTES	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS POSIBLES COSTES
4.- Realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	9.401,58	0,00	9.401,58	23.468,75	32.870,33	0,00	32.870,33	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	148,25	0,00	148,25	0,00	148,25	0,00	148,25	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	% dedicacion	Total	Servicio
Jefe de Servicio de EPIDEMIOLOGÍA	63.362,41	1	0,80%	506,90	Salud Pública
Técnico de Salud Publica	57.880,81	2	4,00%	4.630,46	Salud Pública
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	40.386,69	2	4,00%	3.230,94	Salud Pública
Administrativo	25.831,99	1	4,00%	1.033,28	Salud Pública
TOTAL CAPÍTULO 1				**9.401,58**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 413B (teléfono, luz, agua, material oficina ...)	741.228,00	0,02%	148,25
TOTAL CAPÍTULO 2			**148,25**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Médico especialista en medicina preventiva y salud pca	58.671,87	1	40,00%	23.468,75	
TOTAL CAPÍTULO 1				**23.468,75**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	
TOTAL CAPÍTULO 2	**0,00**

Firmante: 09/05/2017 14:05:37
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS POSIBLES COSTES	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS POSIBLES COSTES	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS POSIBLES COSTES	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS POSIBLES COSTES
42.- Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras. **Actividad 42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.**	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	2.350,39	0,00	2.350,39	5.867,19	8.217,58	0,00	8.217,58	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	74,12	0,00	74,12	0,00	74,12	0,00	74,12	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	% dedicacion	Total	Servicio
Jefe de Servicio de EPIDEMIOLOGÍA	63.362,41	1	0,20%	126,72	Salud Pública
Técnico de Salud Publica	57.880,81	2	1,00%	1.157,62	Salud Pública
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	40.386,69	2	1,00%	807,73	Salud Pública
Administrativo	25.831,99	1	1,00%	258,32	Salud Pública
TOTAL CAPÍTULO 1				**2.350,39**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 413B (teléfono, luz, agua, material oficina ...)	741.228,00	0,01%	74,12
TOTAL CAPÍTULO 2			**74,12**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Médico especialista en medicina preventiva y salud pca	58.671,87	1	10,00%	5.867,19	
TOTAL CAPÍTULO 1				**5.867,19**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	
TOTAL CAPÍTULO 2	**0,00**

Región de Murcia
Consejería de Salud

CARAVACA 2017
Año Jubilar

INFORME DEL RESPONSABLE DE LOS OBJETIVOS RELATIVO A LA VALORACIÓN DE LOS RECURSOS NECESARIOS PARA ALCANZAR DICHOS OBJETIVOS INCLUIDOS EN EL BORRADOR DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

El borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2020 incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Líneas estratégicas

- Epidemiología e Información
- Prevención, detección precoz y diagnóstico
- Atención sanitaria
- Recursos terapéuticos
- Educación
- Servicios sociales
- Coordinación socio-sanitaria
- Formación
- Investigación
- Seguimiento y evaluación

El análisis de cada una de las líneas ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Éstas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos.

Los objetivos en los que participa el Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria ya sea liderando, ya sea coparticipando, son los siguientes:

12/05/2017 13:40:12
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER.
- Objetivo 2: mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER.
- Objetivo 3: mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER.
- Objetivo 42: desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.
    - Actividad 42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.
    - Actividad 42.3 Explorar la introducción de herramientas de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud de los afectados por ER.
- Evaluación y seguimiento del Plan Integral de Enfermedades Raras 2017-2020.

Para poder alcanzar los objetivos propuestos en el Borrador del Plan, es necesario llevar a cabo actuaciones concretas. La valoración aproximada de los recursos necesarios y los costes de dichas actuaciones, se recogen en el cuadro adjunto. En dicho cuadro, se diferencia por capítulos y ejercicios presupuestarios, así como por costes de recursos propios de los centros gestores y por costes de los recursos nuevos.

Las previsiones contempladas en los diferentes ejercicios presupuestarios responden a las necesidades previstas y a la perspectiva de continuidad en la dotación presupuestaria durante los años que dicha actuación se mantenga activa en el tiempo.

Murcia, fecha y firma al margen

Jefe de Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

12/05/2017 13:40:12
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

CÁLCULO COSTE APROXIMADO - PLAN REGIONAL ENFERMEDADES RARAS 2017-2020

05/06/2017 12:19:55
Firmante
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
1.- Mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	49.608,03	0,00	49.608,03	0,00	49.608,03	0,00	49.608,03	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	709,68	0,00	709,68	0,00	709,68	0,00	709,68	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Jefe de Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria	63.362,41	1	5,00%	3.168,12	Planificación
Técnico gestión (Grupo A1/A)	48.998,62	1	10,00%	4.899,86	Planificación
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	37.855,30	2	31,00%	23.470,29	Planificación
Técnico de Salud Publica (vacante pero prevista en RPT)	53.733,84	1	25,00%	13.433,46	Planificación
Técnico de documentación	33.447,00	1	10,00%	3.344,70	Planificación
Administrativo	25.831,99	1	5,00%	1.291,60	Planificación
TOTAL CAPÍTULO 1				**49.608,03**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 412J (teléfono, luz, agua, material oficina …)	70.968,00	1,00%	709,68
TOTAL CAPÍTULO 2			**709,68**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
				0,00	
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	
TOTAL CAPÍTULO 2	**0,00**

05/06/2017 12:19:55
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NNUEVOS COSTES PREVISTOS	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
2.- Mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	44.708,17	0,00	44.708,17	0,00	44.708,17	0,00	44.708,17	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	709,68	0,00	709,68	0,00	709,68	0,00	709,68	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Jefe de Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria	63.362,41	1	5,00%	3.168,12	Planificación
Técnico gestión (Grupo A1/A)	48.998,62	1	0,00%	0,00	Planificación
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	37.855,30	2	31,00%	23.470,29	Planificación
Técnico de Salud Publica (vacante pero prevista en RPT)	53.733,84	1	25,00%	13.433,46	Planificación
Técnico de documentación	33.447,00	1	10,00%	3.344,70	Planificación
Administrativo	25.831,99	1	5,00%	1.291,60	Planificación
TOTAL CAPÍTULO 1				**44.708,17**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 412J (teléfono, luz, agua, material oficina …)	70.968,00	1,00%	709,68
TOTAL CAPÍTULO 2			**709,68**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
				0,00	
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	
	0,00
TOTAL CAPÍTULO 2	**0,00**

05/06/2017 12:19:55
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
3.- Mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	43.813,40	0,00	43.813,40	0,00	43.813,40	0,00	43.813,40	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	709,68	0,00	709,68	0,00	709,68	0,00	709,68	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Jefe de Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria	63.362,41	1	5,00%	3.168,12	Planificación
Técnico gestión (Grupo A1/A)	48.998,62	1	5,00%	2.449,93	Planificación
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	37.855,30	2	31,00%	23.470,29	Planificación
Técnico de Salud Publica (vacante pero prevista en RPT)	53.733,84	1	25,00%	13.433,46	Planificación
Administrativo	25.831,99	1	5,00%	1.291,60	Planificación
TOTAL CAPÍTULO 1				**43.813,40**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 412J (teléfono, luz, agua, material oficina …)	70.968,00	1,00%	709,68
TOTAL CAPÍTULO 2			**709,68**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
				0,00	
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	
TOTAL CAPÍTULO 2	**0,00**

05/06/2017 12:19:55
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación (

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
42.- Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras. **Actividad 42.1 Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.** **Actividad 42.3 Explorar la introducción de herramientas de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud de los afectados por ER.**	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	12.152,93	0,00	12.152,93	0,00	12.152,93	0,00	12.152,93	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	709,68	0,00	709,68	0,00	709,68	0,00	709,68	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Jefe de Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria	63.362,41	1	1,00%	633,62	Planificación
Técnico responsable	57.880,81	1	1,00%	578,81	Planificación
Técnico gestión (Grupo A1/A)	48.998,62	1	1,00%	489,99	Planificación
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	37.855,30	2	5,00%	3.785,53	Planificación
Técnico de Salud Publica (vacante pero	53.733,84	1	10,00%	5.373,38	Planificación
Técnico de documentación	33.447,00	0	0,00%	0,00	Planificación
Administrativo	25.831,99	1	5,00%	1.291,60	Planificación
TOTAL CAPÍTULO 1				**12.152,93**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 412J (teléfono, luz, agua, material oficina …)	70.968,00	1,00%	709,68
TOTAL CAPÍTULO 2			**709,68**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
				0,00	
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	
	0,00
TOTAL CAPÍTULO 2	**0,00**

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
Seguimiento y evaluación	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	12.612,54	0,00	12.612,54	0,00	12.612,54	0,00	12.612,54	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	709,68	0	709,68	3.388,00	4.097,68	0,00	4.097,68	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	14.470,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Jefe de Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria	63.362,41	1	1,00%	633,62	Planificación
Técnico responsable	57.880,81	1	8,00%	4.630,46	Planificación
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	37.855,30	2	8,00%	6.056,85	Planificación
Administrativo	25.831,99	1	5,00%	1.291,60	Planificación
TOTAL CAPÍTULO 1				**12.612,54**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 412J (teléfono, luz, agua, material oficina …)	70.968,00	1,00%	709,68
TOTAL CAPÍTULO 2			**709,68**

CAP.6 - INVERSIONES	Importe	%	A aplicar
Programa seguimiento del Plan	14.470,00	100,00%	14.470,00
TOTAL CAPÍTULO 6			**14.470,00**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
				0,00	
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS EN 2018

Mantenimiento anual programa de seguimiento y evaluación del PIER)	3.388,00	100,00%	3.388,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**3.388,00**

05/06/2017 12:19:55
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

INFORME DEL RESPONSABLE DE LOS OBJETIVOS RELATIVO A LA VALORACIÓN DE LOS RECURSOS NECESARIOS PARA ALCANZAR DICHOS OBJETIVOS INCLUIDOS EN EL BORRADOR DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

El borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2020 incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Líneas estratégicas

- Epidemiología e Información
- Prevención, detección precoz y diagnóstico
- Atención sanitaria
- Recursos terapéuticos
- Educación
- Servicios sociales
- Coordinación socio-sanitaria
- Formación
- Investigación
- Seguimiento y evaluación

El análisis de cada una de las líneas ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Éstas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos.

Los objetivos en los que participa la Subdirección General de Farmacia e Investigación ya sea liderando, ya sea coparticipando, son los siguientes:

02/05/2017 14:33:51
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación (

Región de Murcia
Consejería de Sanidad

- Objetivo 7: reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.
  - Actividad 7.1 Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo.
- Objetivo 16: desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud (MERS).
  - Actividad 16.1 Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.
  - Actividad 16.2 Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.
- Objetivo 18: fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.
  - Actividad 18.3 Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.
- Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.

Para poder alcanzar los objetivos propuestos en el Borrador del Plan, es necesario llevar a cabo actuaciones concretas. La valoración aproximada de los recursos necesarios y los costes de dichas actuaciones, se recogen en el cuadro adjunto. En dicho cuadro, se diferencia por capítulos y ejercicios presupuestarios, así como por costes de recursos propios de los centros gestores y por costes de los recursos nuevos.

Las previsiones contempladas en los diferentes ejercicios presupuestarios responden a las necesidades previstas y a la perspectiva de continuidad en la dotación presupuestaria durante los años que dicha actuación se mantenga activa en el tiempo.

Murcia, fecha y firma al margen
El Subdirector General de Farmacia e Investigación

02/05/2017 14:33:51
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

CÁLCULO COSTE APROXIMADO - PLAN REGIONAL ENFERMEDADES RARAS 2017-2020

11/05/2017 08:47:49
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS POSIBLES COSTES	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS POSIBLES COSTES	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS POSIBLES COSTES	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS POSIBLES COSTES
7.- Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria. Actividad 7.1 Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	9.436,74	0,00	9.043,50	0,00	9.043,50	0,00	9.043,50	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	84,06	0,00	84,06	0,00	84,06	0,00	84,06	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Jefe de Servicio de Ordenacion y Atencion Farmaceutica	63.362,41	1	1,00%	633,62	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
Asesor Jurídico	57.880,81	1	1,00%	578,81	Otros
Técnico gestión (Grupo A1/A)	57.880,81	1	5,00%	2.894,04	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	40.386,69	2	5,00%	4.038,67	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
Administrativo	25.831,99	1	5,00%	1.291,60	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
TOTAL CAPÍTULO 1				**9.436,74**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 413F (teléfono, luz, agua, material oficina …)	84.060,00	0,10%	84,06
TOTAL CAPÍTULO 2			**84,06**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
				0,00	
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
			0,00

TOTAL CAPÍTULO 2	0,00

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS POSIBLES COSTES	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS POSIBLES COSTES	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS POSIBLES COSTES	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS POSIBLES COSTES
16.- Desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud (MERS). **Actividad 16.1 Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.** **Actividad 16.2 Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.**	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	27.141,24	0,00	27.141,24	0,00	27.141,24	0,00	27.141,24	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	420,30	0,00	420,30	0,00	420,30	0,00	420,30	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Jefe de Servicio de Ordenacion y Atencion Farmaceutica	63.362,41	1	5,00%	3.168,12	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
Asesor Jurídico	57.880,81	1	3,00%	1.736,42	Otros
Técnico gestión (Grupo A1/A)	57.880,81	1	20,00%	11.576,16	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	40.386,69	2	10,00%	8.077,34	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
Administrativo	25.831,99	1	10,00%	2.583,20	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
TOTAL CAPÍTULO 1				**27.141,24**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 413F (teléfono, luz, agua, material oficina …)	84.060,00	0,50%	420,30
TOTAL CAPÍTULO 2			**420,30**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
				0,00	
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar

11/05/2017 08:47:49
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificació

TOTAL CAPÍTULO 2	0,00

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS POSIBLES COSTES	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS POSIBLES COSTES	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS POSIBLES COSTES	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS POSIBLES COSTES
18.- Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas. **Actividad 18.3 Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.**	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	5.398,07	0,00	5.398,07	0,00	5.398,07	0,00	5.398,07	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	84,06	0,00	84,06	0,00	84,06	0,00	84,06	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Jefe de Servicio de Ordenación y Atencion Farmaceutica	63.362,41	1	1,00%	633,62	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
Asesor Jurídico	57.880,81	1	1,00%	578,81	Otros
Técnico gestión (Grupo A1/A)	57.880,81	1	5,00%	2.894,04	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
Administrativo	25.831,99	1	5,00%	1.291,60	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
TOTAL CAPÍTULO 1				**5.398,07**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 413F (teléfono, luz, agua, material oficina …)	84.060,00	0,10%	84,06
TOTAL CAPÍTULO 2			**84,06**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
				0,00	
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

11/05/2017 08:47:49
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

11/05/2017 08:47:49
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS POSIBLES COSTES	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS POSIBLES COSTES	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS POSIBLES COSTES	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS POSIBLES COSTES
41.- Potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	5.398,07	0,00	5.398,07	57.880,81	63.278,88	0,00	63.278,88	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	84,06	0,00	84,06	0,00	84,06	0,00	84,06	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Jefe de Servicio de Ordenación y Atencion Farmaceutica	63.362,41	1	1,00%	633,62	Ordenacion y Atencion Farmaveutica
Asesor Jurídico	57.880,81	1	1,00%	578,81	Otros
Técnico gestión (Grupo A1/A)	57.880,81	1	5,00%	2.894,04	Ordenacion y Atencion Farmaveutica
Administrativo	25.831,99	1	5,00%	1.291,60	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
TOTAL CAPÍTULO 1				**5.398,07**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 413F (teléfono, luz, agua, material oficina …)	84.060,00	0,10%	84,06
TOTAL CAPÍTULO 2			**84,06**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Tecnico de Gestion (Grupo A1/A)	57.880,81	1	100,00%	57.880,81	Ordenacion y Atencion Farmaceutica
TOTAL CAPÍTULO 1				**57.880,81**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

INFORME DEL RESPONSABLE DE LOS OBJETIVOS RELATIVO A LA VALORACIÓN DE LOS RECURSOS NECESARIOS PARA ALCANZAR DICHOS OBJETIVOS INCLUIDOS EN EL BORRADOR DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

El borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2020 incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Líneas estratégicas

- Epidemiología e Información
- Prevención, detección precoz y diagnóstico
- Atención sanitaria
- Recursos terapéuticos
- Educación
- Servicios sociales
- Coordinación socio-sanitaria
- Formación
- Investigación
- Seguimiento y evaluación

El análisis de cada una de las líneas ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Éstas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos.

Los objetivos en los que participa la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y atención al Ciudadano. Consejería de Sanidad ya sea liderando, ya sea coparticipando, son los siguientes:

- Objetivo 35: elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.
- Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.

Para poder alcanzar los objetivos propuestos en el Borrador del Plan, es necesario llevar a cabo actuaciones concretas. La valoración aproximada de los recursos necesarios y los costes de dichas actuaciones, se recogen en el cuadro adjunto. En dicho cuadro, se diferencia por capítulos y ejercicios presupuestarios, así como por costes de recursos propios de los centros gestores y por costes de los recursos nuevos.

Las previsiones contempladas en los diferentes ejercicios presupuestarios responden a las necesidades previstas y a la perspectiva de continuidad en la dotación presupuestaria durante los años que dicha actuación se mantenga activa en el tiempo.

Murcia a 3 de mayo de 2017

a :

CÁLCULO COSTE APROXIMADO - PLAN REGIONAL ENFERMEDADES RARAS 2017-2020

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS POSIBLES COSTES	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS POSIBLES COSTES	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS POSIBLES COSTES	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS POSIBLES COSTES
35- Elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	4.121,57	0,00	4.121,57	0,00	4.121,57	0,00	4.121,57	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	709,68	0,00	709,68	0,00	709,68	0,00	709,68	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Directora General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano	64.872,31	1	1,00%	648,72	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano
Tecnico consultor (Grupo A1)	57.880,81	1	1,00%	578,81	No adscrito a ningun servicio
Técnico (Grupo A1)	57.880,81	1	5,00%	2.894,04	Planificación y Financiación Sanitaria
Técnico (Grupo A2) - **SMS**		1	10,00%	0,00	Coordinación Sociosanitaria
Tecnica(Grupo C1) - **SMS**		1	10,00%	0,00	Coordinación Sociosanitaria
TOTAL CAPÍTULO 1				**4.121,57**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 412J (teléfono, luz, agua, material oficina ...)	70.968,00	1,00%	709,68
TOTAL CAPÍTULO 2			**709,68**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
				0,00	
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	
	0,00
TOTAL CAPÍTULO 2	**0,00**

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS POSIBLES COSTES	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS POSIBLES COSTES	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS POSIBLES COSTES	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS POSIBLES COSTES
36-Mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	4.121,57	0,00	4.121,57	0,00	4.121,57	2.000,00	4.121,57	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	709,68	0,00	709,68	0,00	709,68	2.000,00	2.709,68	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Directora General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano	64.872,31	1	1,00%	648,72	Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano
Tecnico consultor (GrupoA1)	57.880,81	1	1,00%	578,81	No adscrito a ningún servicio
Técnico (Grupo A1)	57.880,81	1	5,00%	2.894,04	Planificación y Financiación Sanitaria
Técnico (Grupo A2) - **SMS**		1	10,00%	0,00	Coordinación Sociosanitaria
Tecnica(Grupo C1) - **SMS**		1	10,00%	0,00	Coordinación Sociosanitaria
TOTAL CAPÍTULO 1				**4.121,57**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 412J (teléfono, luz, agua, material oficina ...)	70.968,00	1,00%	709,68
TOTAL CAPÍTULO 2			**709,68**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN 2019

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Coste Bruto	Nº	%	Total	Servicio
				0,00	
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	
Comunicación y difusión del protocolo de coordinación	2.000,00
TOTAL CAPÍTULO 2	**2.000,00**

Región de Murcia
Consejería de Salud

Servicio Murciano de Salud

MEMORIA ECONÓMICA SOBRE VALORACIÓN OBJETIVOS SMS DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA. SOBRE PROPUESTA DE LA COMISIÓN TÉCNICA INTERDEPARTAMENTAL DE 27/01/2017 (V5 a 13-7-2017)

Se elabora esta memoria económica a solicitud de la Consejería de Sanidad y el objetivo de la misma es describir el proceso de valoración económica para obtener el coste de los objetivos que deberá liderar el Servicio Murciano de Salud así como el coste de sus actuaciones en otros objetivos en que coparticipará.

1. Objetivos valorados y criterios.

Respecto a los objetivos del PIER, se considera que el SMS puede liderar un objetivo, asumiendo la totalidad de las actuaciones que supongan la realización del mismo, o bien puede participar, en algunas actividades, en otros objetivos liderados por otros organismos o servicios distintos del SMS. En este segundo caso se ha valorado el importe que supone la participación del SMS en dichos objetivos por actividad.

- Objetivos **ASISTENCIALES** liderados por SMS:
  - Objetivo7: Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.
  - Objetivo 8: Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.
  - Objetivo9: Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras.
  - Objetivo 10: Mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético.
  - Objetivo 11: Mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria.
  - Objetivo12: Garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- Objetivo 13: Establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.
- Objetivo14: Asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.
- Objetivo15: Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.
- Objetivo16: Desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.
- Objetivo17: Facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas AFECTADAS POR UNA ENFERMEDAD RARA.
- Objetivo21: Potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.

➢ Objetivos **FORMACIÓN** liderados por SMS**:**

- Objetivo37: Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación.
- Objetivo38: Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia).

➢ Objetivos **coparticipe** SMS (por actividades):

- Objetivo 1: Mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER.
  - 1.3 Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.
- Objetivo 5: Garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social.
  - 5.1 Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- 5.2 Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.

- Objetivo 36: Mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.
  - 36.3 Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.
- Objetivo39-FORMACIÓN: Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional.
  - 39.1 Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.
  - 39.2 Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.
  - 39.3 Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.
  - 39.4 Actualizar las competencias (nucleares, ortopedia infantil, neuropediatría, adolescentes, genética médica y salud mental) en ER en el personal sanitario.
  - 39.5 Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.
  - 39.6 Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.
  - 39.7 Actualizar en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios que atiendan una población con alta prevalencia con las ER.

Firmante:
19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

En lo que se refiere a los criterios de valoración de gastos, se han tenido en cuenta las necesidades que han estimado los responsables de seguimiento de cada objetivo. Se han clasificado los gastos según criterios presupuestarios a nivel del capítulo donde se ejecutará el gasto y también se ha tenido en cuenta la anualización de dicho gasto.

En los gastos de formación en los objetivos 37, 38 y 39 se ha estimado la necesidad de un porcentaje de un técnico del SMS (efectivo propio). En el objetivo 39 (coparticipado) se ha considerado, que la formación se impartirá a través de la Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias. La FFIS facturaría al SMS el valor de los cursos y contablemente dicho gasto correspondería al Capítulo II del presupuesto administrativo del SMS (cta. 62760001). La estimación del coste de los cursos que impartirá la FFIS se ha basado en el número de horas previsto por curso (presencial u on line), y la estimación de otro tipo de gastos como los de coordinación, dietas etc. La Actividad 39.5 necesita un coste de sustitución del recurso del SMS liberado para impartir los cursos que se ha imputado a costes de Capítulo I.

Gastos valorados:

- Gastos de capítulo I (personal) los efectivos necesarios, tanto personal propio como nuevas necesidades (contratacion o sustituciones). Y coste hora por formación abonado a personal propio, cuando es el que imparte los cursos.
- Gastos de capítulo II los suministros o servicios externos necesarios para desarrollo de las actividades. Gastos asociados a la formación que se imputan a capítulo II y que serán facturados por la FFIS.
- Gastos de capítulo IV (transferencias y subvenciones).
- Gastos de capítulo VI inversiones necesarias para poner en marcha la actividad.

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Para valorar el coste por efectivo (personal) necesario se ha utilizado la valoración realizada por RRHH del SMS . Se han considerado los costes medios de los efectivos necesarios de plantilla por categoría profesional, así como los costes de efectivos contratados por categorías o los costes de sustituciones/día. En todos los costes por categorías se ha incluido el coste de seguridad social (cuota patronal). Las categorías valoradas han sido: facultativos (primaria y especializada), enfermería (AP y Espec.) TEL, bioinformático/biólogo, psicólogo clínico, trabajador social, fisioterapeuta, logopeda, técnico informático, asesor técnico facultativo, jefe servicio facultativo etc.

Entre los costes de servicios y suministros que se han valorado están desde los reactivos del Centro de Bioquímica y Genética, hasta los servicios de empresas externas de informática para los desarrollos de aplicativos necesarios en los sistemas de información.

El resumen final costes anuales sería el siguiente (total objetivos):

	COSTE ANUAL	COSTE ANUAL	COSTE ANUAL	COSTE ANUAL	TOTAL
	2017	2018	2019	2020	
	805.252,12	1.750.040,51	1.453.910,07	1.453.427,76	5.462.630,46
CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	359.715,12	1.206.564,52	1.145.242,59	1.136.225,78	3.847.748,01
PROPIO	126.838,10	597.403,86	536.081,93	534.491,61	1.794.815,50
CONTRATOS	232.877,02	609.160,66	609.160,66	601.734,17	2.052.932,51
CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	162.882,00	373.475,99	278.667,48	287.201,98	1.102.227,45
CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	20.000,00	20.000,00	20.000,00	20.000,00	80.000,00
CAP.6 - INVERSIONES	262.655,00	150.000,00	10.000,00	10.000,00	432.655,00
CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección https://sede.carm.es/verifydocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Los costes más importantes son los de personal, que ascienden a más de un millón de euros al año a partir de 2018; en el total estimado para los años 2017-2020 el coste de Capítulo I supone el 70% del coste total del proyecto. Sin embargo parte de este coste se estima sobre efectivos propios del SMS, el porcentaje que supone la contratación sobre el total de coste de personal estimado es de una media del 55,34%.

En el objetivo 16 se ha incluido el coste de una posible beca FFIS para un farmacéutico, que de hacerse efectiva correría a cargo de la Fundación, supondría 65.000€ menos al año en el coste de las estimaciones realizadas.

El resumen de la estimación de coste de personal para las contrataciones/sustituciones necesarias por objetivos y años es el siguiente:

	COSTE ANUAL	COSTE ANUAL	COSTE ANUAL	COSTE ANUAL	CONTRATOS POR OBJETIVO
CONTRATOS	2017	2018	2019	2020	TOTAL
objetivo 8	0,00	46.526,83	46.526,83	46.526,83	139.580,48
objetivo 9	93.053,65	93.053,65	93.053,65	93.053,65	372.214,61
objetivo 10	0,00	101.390,23	101.390,23	101.390,23	304.170,69
objetivo 11	2.666,43	2.666,43	2.666,43	2.666,43	10.665,72
objetivo 14	72.001,84	72.001,84	72.001,84	72.001,84	288.007,35
objetivo 16	65.155,10	65.155,10	65.155,10	65.155,10	260.620,40
objetivo 21	0,00	220.940,09	220.940,09	220.940,09	662.820,27
objetivo 39	0,00	7.426,49	7.426,49	0,00	14.852,99
TOTAL ANUAL	**232.877,02**	**609.160,66**	**609.160,66**	**601.734,17**	**2.052.932,51**

En los cuadros siguientes se desagrega el coste por años y tipo de objetivo (propio o compartido).

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Región de Murcia
Consejería de Salud

Servicio Murciano de Salud

		2017	2018	2019	2020	
		COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL		577.317,21	1.473.239,56	1.311.675,91	1.325.675,91	4.687.908,59
TOTAL OBJETIVOS PROPIOS	CAP.1 - PERSONAL	353.780,21	1.172.339,56	1.118.025,91	1.118.025,91	3.762.171,59
	CAP.2 - CORRIENTES	90.882,00	280.900,00	163.650,00	177.650,00	713.082,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS	20.000,00	20.000,00	20.000,00	20.000,00	80.000,00
	CAP.6 - INVERSIONES	112.655,00	0,00	10.000,00	10.000,00	132.655,00
	CAP.7 - CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

		2017	2018	2019	2020	
		COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL		227.934,91	276.800,94	142.234,17	127.751,85	774.721,87
TOTAL OBJETIVOS COMPARTIDOS	CAP.1 - PERSONAL	5.934,91	34.224,95	27.216,69	18.199,87	85.576,42
	CAP.2 - CORRIENTES	72.000,00	92.575,99	115.017,48	109.551,98	389.145,45
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	150.000,00	150.000,00	0,00	0,00	300.000,00
	CAP.7 - CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

		2017	2018	2019	2020	
		COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL		805.252,12	1.750.040,51	1.453.910,07	1.453.427,76	5.462.630,46
TOTAL OBJETIVOS	CAP.1 - PERSONAL	359.715,12	1.206.564,52	1.145.242,59	1.136.225,78	3.847.748,01
	CAP.2 - CORRIENTES	162.882,00	373.475,99	278.667,48	287.201,98	1.102.227,45
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS	20.000,00	20.000,00	20.000,00	20.000,00	80.000,00
	CAP.6 - INVERSIONES	262.655,00	150.000,00	10.000,00	10.000,00	432.655,00
	CAP.7 - CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación (C
Firmante:

La estimación presupuestaria, partiendo de la situación de los créditos del año 2017, sería la siguiente:

		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**277.035,19**	**300.282,02**	**577.317,21**	**911.614,42**	**561.625,15**	**1.473.239,56**	**1.301.675,91**	**10.000,00**	**1.311.675,91**	**1.311.675,91**	**14.000,00**	**1.325.675,91**
OBJETIVOS PROPIOS	CAP.1 - PERSONAL	120.903,19	232.877,02	353.780,21	803.482,42	368.857,15	1.172.339,56	1.118.025,91	0,00	1.118.025,91	1.118.025,91	0,00	1.118.025,91
	CAP.2 - CORRIENTES	36.132,00	54.750,00	90.882,00	88.132,00	192.768,00	280.900,00	163.650,00	0,00	163.650,00	163.650,00	14.000,00	177.650,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00	20.000,00	0,00	20.000,00
	CAP.6 - INVERSIONES	100.000,00	12.655,00	112.655,00	0,00	0,00	0,00	0,00	10.000,00	10.000,00	10.000,00	0,00	10.000,00
	CAP.7 - CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**5.934,91**	**222.000,00**	**227.934,91**	**248.798,46**	**28.002,48**	**276.800,94**	**111.792,68**	**30.441,49**	**142.234,17**	**127.751,85**	**0,00**	**127.751,85**
OBJETIVOS COMPARTIDOS	CAP.1 - PERSONAL	5.934,91	0,00	5.934,91	26.798,46	7.426,49	34.224,95	27.216,69	0,00	27.216,69	18.199,87	0,00	18.199,87
	CAP.2 - CORRIENTES	0,00	72.000,00	72.000,00	72.000,00	20.575,99	92.575,99	84.575,99	30.441,49	115.017,48	109.551,98	0,00	109.551,98
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	150.000,00	150.000,00	150.000,00	0,00	150.000,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

19/07/2017 08:54:12
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

19/07/2017 08:54:12
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

ESTIMACIÓN ANUAL PRESUPUESTARIA PARA EL TOTAL DE OBJETIVOS QUE FINANCIARÍA SMS.

El presupuesto consolidado anual 2017 estima el coste de los gastos, bien sean de personal propio que dedicará a tereas del PIER, bien gastos de otro tipo que ya se están ejecutando (inversiones, corrientes, subvenciones etc.) pero relacionados con actividades del PIER. El presupuesto consolidado del resto de ejercicios (2018-2020) contiene también el coste de nuevos gastos propios del PIER que se han realizado en el año anterior y que volverían a realizarse en el año siguiente. El concepto "nueva dotación" significa presupuesto nuevo para una acción que se va a empezar o ampliar en el año y que no estaba presupuestada en el año anterior, esta actividad puede o no consolidarse en el año siguiente.

		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**282.970,10**	**522.282,02**	**805.252,12**	**1.160.412,88**	**589.627,63**	**1.750.040,51**	**1.413.468,58**	**40.441,49**	**1.453.910,07**	**1.439.427,76**	**14.000,00**	**1.453.427,76**
TOTAL OBJETIVOS SMS	CAP.1 - PERSONAL	126.838,10	232.877,02	**359.715,12**	830.280,88	376.283,64	**1.206.564,52**	1.145.242,59	0,00	**1.145.242,59**	1.136.225,78	0,00	**1.136.225,78**
	CAP.2 - CORRIENTES	36.132,00	126.750,00	**162.882,00**	160.132,00	213.343,99	**373.475,99**	248.225,99	30.441,49	**278.667,48**	273.201,98	14.000,00	**287.201,98**
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS	20.000,00	0,00	**20.000,00**	20.000,00	0,00	**20.000,00**	20.000,00	0,00	**20.000,00**	20.000,00	0,00	**20.000,00**
	CAP.6 - INVERSIONES	100.000,00	162.655,00	**262.655,00**	150.000,00	0,00	**150.000,00**	0,00	10.000,00	**10.000,00**	10.000,00	0,00	**10.000,00**
	CAP.7 - CAPITAL	0,00	0,00	**0,00**	0,00	0,00	**0,00**	0,00	0,00	**0,00**	0,00	0,00	**0,00**

Región de Murcia
Consejería de Salud

Servicio Murciano de Salud

Detalle de la valoración de los gastos por objetivos.

- Objetivos ASISTENCIALES liderados por SMS:
  - **Objetivo7:reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.**

		2017	2018	2019	2020	
Nº/OBJETIVO		COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**13.944,01**	**72.400,62**	**3.956,61**	**3.956,61**	**94.257,84**
7	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	5.694,01	9.650,62	3.956,61	3.956,61	23.257,84
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	8.250,00	62.750,00			71.000,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES					0,00
	CAP.6 - INVERSIONES					0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL					0,00

Nº Obj	Nº Act	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	Personal AJENO (categoría y tiempo al año), FUNGIBLES, SOFTWARE,	GASTO EN 2017 (en % o en euros)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
7	7.1	5% técnico B24 + 5% Facultativo	Stacks 10 jornadas x € 550 = € 5.500 + Selene: 5 jornadas x € 550 =2.750	5% técnico B24 + 5% Facultativo	5% técnico B24	5% técnico B24	5% técnico B24
	COSTE CAP. I	5.694,01		5.694,01	1.978,30	1.978,30	1.978,30
	COSTE CAP. II		8.250,00	8.250,00			
7	7.2	10% técnico B24 + 5% Facultativo	Selene: 5 jornadas x € 550 =2.750 + desarrollo SIER: 60.000		Selene: 5 jornadas x € 550 =2.750 + desarrollo SIER: 60.000 + 10% técnico B24 + 5% Facultativo	5% técnico B24	5% técnico B24
	COSTE CAP. I	7.672,31			7.672,31	1.978,30	1.978,30
	COSTE CAP. II		62.750,00		62.750,00		

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- **Objetivo 8: mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras.**

Nº/OBJETIVO		2017 COSTES PREVISTOS	2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**134.191,57**	**134.191,57**	**134.191,57**	**402.574,72**
8	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	0,00	66.291,57	66.291,57	66.291,57	198.874,72
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	67.900,00	67.900,00	67.900,00	203.700,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00				0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00				0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00				0,00

Nº Act	Personal **PROPIO** (%tiempo dedicado al año)	Personal **NUEVO** (categoría y tiempo al año)	Personal **AJENO** (categoría y tiempo al año), **FUNGIBLES, SOFTWARE, MOBILIARIO…** (Capítulo 2)	**GASTO EN 2017** (en % o en euros)	**GASTO EN 2018** (en % o en euros)	**GASTO EN 2019** (en % o en euros)	**GASTO EN 2020** (en % o en euros)
8.5	10% FEA Ginecología		**Ahorro** del coste de la externalización de todas las IVEs.		10% FEA Ginecología	10% FEA Ginecología	10% FEA Ginecología
COSTE CAP. I	7.298,60				7.298,60	7.298,60	7.298,60
COSTE CAP. II							
8.6	10% FEA de Anatomía Patológica + 5% FEA CBGC + 5% TEL CBGC + Reactivos				10% FEA de Anatomía Patológica + 5% FEA CBGC + 5% TEL CBGC + Reactivos	10% FEA de Anatomía Patológica + 5% FEA CBGC + 5% TEL CBGC + Reactivos	10% FEA de Anatomía Patológica + 5% FEA CBGC + 5% TEL CBGC + Reactivos
COSTE CAP. I	12.466,15				12.466,15	12.466,15	12.466,15
COSTE CAP. II			31.900,00		31.900,00	31.900,00	31.900,00
8.7		50% Facultativo + 50% Técnico Especialista de Laboratorio(TEL)	Fungible para DGP aproximado: 36.000€ /año		Fungible para DGP aproximado: 36.000€ /año + 25% Facultativo + 25% Técnico Especialista de Laboratorio(TEL)	Fungible para DGP aproximado: 36.000€ /año + 25% Facultativo + 25% Técnico Especialista de Laboratorio(TEL)	Fungible para DGP aproximado: 36.000€ /año + 25% Facultativo + 25% Técnico Especialista de Laboratorio(TEL)
COSTE CAP. I		46.526,83			46.526,83	46.526,83	46.526,83
COSTE CAP. II			36.000,00		36.000,00	36.000,00	36.000,00

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo el código seguro de verificación
19/07/2017 08:54:12
Firmante:

- **Objetivo9:mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras.**

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES PREVISTOS	2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**113.053,65**	**175.053,65**	**175.053,65**	**175.053,65**	**638.214,61**
9	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	93.053,65	93.053,65	93.053,65	93.053,65	372.214,61
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	20.000,00	82.000,00	82.000,00	82.000,00	266.000,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00				0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00				0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00				0,00

Nº Objetivo	Nº Act	Personal NUEVO (categoría y tiempo al año)	Personal AJENO (categoría y tiempo al año), FUNGIBLES, SOFTWARE, MOBILIARIO... (Capítulo 2)	EJECUTADO A FECHA DE HOY (en % o en euros)	GASTO EN 2017 (en % o en euros)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
9	9.2		70.000,00	Contrato adjudicado: ejecutados 20.000 € en 2016	40.000,00	10.000,00	10.000,00	10.000,00
	COSTE CAP. I				0,00	0,00		
	COSTE CAP. II		70.000,00	20.000,00 (en 2016)	20.000,00	10.000,00	10.000,00	10.000,00
	9.3	1 Facultativo y 1 TEL	Fungible aproximado para Cribado neonatal de la Hiperplasia Adrenal Congénita: 72.000 € incluido IVA/año.		1 Facultativo y 1 TEL	1 Facultativo y 1 TEL	1 Facultativo y 1 TEL	1 Facultativo y 1 TEL
	COSTE CAP. I	93.053,65			93.053,65	93.053,65	93.053,65	93.053,65
	COSTE CAP. II		72.000,00			72.000,00	72.000,00	72.000,00

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Región de Murcia
Consejería de Salud

Servicio Murciano de Salud

Objetivo 10: mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético.

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES PREVISTOS	2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**24.037,00**	**114.890,23**	**101.390,23**	**115.390,23**	**355.707,69**
10	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	0,00	101.390,23	101.390,23	101.390,23	304.170,69
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	13.382,00	13.500,00		14.000,00	40.882,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00				0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	10.655,00				10.655,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00				0,00

Nº Obj	Nº Act	**Personal NUEVO** (categoría y tiempo al año)	**INVERSIONES**: obras y compra de equipos nuevos (capítulo 6)	**EJECUTADO A FECHA DE HOY** (en % o en euros)	**GASTO EN 2017** (en % o en euros)	**GASTO EN 2018** (en % o en euros)	**GASTO EN 2019** (en % o en euros)	**GASTO EN 2020** (en % o en euros)
10	10.1			13.382 €		13.500 €		14.000 €
	COSTE CAP. I							
	COSTE CAP. II			13.382,00	0,00	13.500,00	0,00	14.000,00
10	10.2	50% Facultativo + 50% Técnico Especialista de Laboratorio(TEL) + 1 Bioinformático	Obra de remodelación del laboratorio: 5000-6000€+IVA			50% Facultativo + 50% Técnico Especialista de Laboratorio(TEL) + 1 Bioinformático	50% Facultativo + 50% Técnico Especialista de Laboratorio(TEL) + 1 Bioinformático	50% Facultativo + 50% Técnico Especialista de Laboratorio(TEL) + 1 Bioinformático
	COSTE CAP. I	101.390,23				101.390,23	101.390,23	101.390,23
	COSTE CAP. II							
	COSTE CAP. VI		10.655,00		10.655,00	0,00		

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- **Objetivo 11: mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria.**

Nº/OBJETIVO		2017 COSTES PREVISTOS	2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**2.666,43**	**2.666,43**	**2.666,43**	**2.666,43**	**10.665,72**
11	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	2.666,43	2.666,43	2.666,43	2.666,43	10.665,72
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00				0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00				0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00				0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00				0,00

Nº Obj	Nº Act	Personal SUSTITUÍDO (categoría y tiempo al año)	GASTO EN 2017 (en % o en euros)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
11	11.1	FEA Pediatria: 40 horas, Enfermeras especialistas en pediatría 40 horas				
	COSTE CAP. I	2.666,43	2.666,43	2.666,43	2.666,43	2.666,43
	COSTE CAP. II					

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificac
Firmante:

- **Objetivo12:garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.**

Nº/OBJETIVO		2017 COSTES PREVISTOS	2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**64.255,71**	**55.811,69**	**6.751,36**	**6.751,36**	**133.570,12**
12	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	31.505,71	25.811,69	6.751,36	6.751,36	70.820,12
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	32.750,00	30.000,00			62.750,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00				0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00				0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00				0,00

Nº Obj	Nº Act	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	Personal AJENO CAP. II (categoría y tiempo al año),	GASTO EN 2017 (en % o en euros)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
12	12.1	5% técnico B24 + 5% Facultativo	Selene: 5 jornadas x € 550 =2.750	Selene: 5 jornadas x € 550 =2.750 + 5% técnico B24 + 5% Facultativo			
	COSTE CAP. I	5.694,01		5.694,01			
	COSTE CAP. II		2.750,00	2.750,00			
12	12.1						
12	12.2	10% técnico B24 + 10% Facultativo		10% técnico B24 + 10% Facultativo	10% técnico B24 + 10% Facultativo		
	COSTE CAP. I	11.388,02		11.388,02	11.388,02		
	COSTE CAP. II						
12	12.3	FEA 60 horas, Enfermeras 60 horas					
	COSTE CAP. I	4.325,80		4.325,80	4.325,80	4325,80	4325,80
	COSTE CAP. II						
12	12.4	5% enfermera técnico OMI		5% enfermera técnico OMI	5% enfermera técnico OMI	5% enfermera técnico OMI	5% enfermera técnico OMI
	COSTE CAP. I	2.425,56		2.425,56	2.425,56	2425,56	2425,56
	COSTE CAP. II						
12	12.6	10% técnico B24 + 5% Facultativo en 2017 y 2018	desarrollo € 60.000	30000 + 10% técnico B24 + 5% Facultativo en 2017 y 2018	30000 + 10% técnico B24 + 5% Facultativo en 2017 y 2018		
	COSTE CAP. I	7.672,31		7.672,31	7672,31		
	COSTE CAP. II		60.000,00	30.000,00	30.000,00		

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- **Objetivo 13: establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.**

Nº/OBJETIVO		2017 COSTES PREVISTOS	2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**8.028,45**	**4.014,23**	**4.014,23**	**16.056,91**
3	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	0,00	8.028,45	4.014,23	4.014,23	16.056,91
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00				0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00				0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00				0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00				0,00

Nº Obj	Nº Act	**Personal PROPIO** (%tiempo dedicado al año)	**GASTO EN 2017** (en % o en euros)	**GASTO EN 2018** (en % o en euros)	**GASTO EN 2019** (en % o en euros)	**GASTO EN 2020** (en % o en euros)
13	13.1	1% de 5 Facultativos Especialistas		1% de 5 Facultativos Especialistas	0.5% de 5 Facultativos Especialistas	0.5% de 5 Facultativos Especialistas
	COSTE CAP. I	3.649,30		3.649,30	1.824,65	1.824,65
13	13.2	1% de 5 Facultativos Especialistas		1% de 5 Facultativos Especialistas	0.5% de 5 Facultativos Especialistas	0.5% de 5 Facultativos Especialistas
	COSTE CAP. I	3.649,30		3.649,30	1.824,65	1.824,65
13	13.3	1% de 1 Facultativo Especialista		1% de 1 Facultativo Especialista	**0.5% de 1 Facultativos Especialistas**	**0.5% de 1 Facultativos Especialistas**
	COSTE CAP. I	729,86		729,86	364,93	364,93

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- **Objetivo14: asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.**

Nº/OBJETIVO		2017 COSTES PREVISTOS	2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**85.715,34**	**83.715,34**	**83.715,34**	**83.715,34**	**336.861,37**
14	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	83.715,34	83.715,34	83.715,34	83.715,34	334.861,37
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00				0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00				0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	2.000,00				2.000,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00				0,00

Nº Obj	Nº Act	**Personal PROPIO** (%tiempo dedicado al año)	**Personal NUEVO** (categoría y tiempo al año)	**INVERSIONES** : obras y compra de equipos nuevos (capítulo 6)	**GASTO EN 2017** (en % o en euros)	**GASTO EN 2018** (en % o en euros)	**GASTO EN 2019** (en % o en euros)	**GASTO EN 2020** (en % o en euros)
14	14.1	5% enfermeria en áreas IX, III y V	Enfermera: Enfermera 1 recurso área I. 5% enfermeras en áreas II, IV,VI,VII,VIII					
	COSTE CAP. I	7.276,67	55.713,06		62.989,73	62.989,73	62.989,73	62.989,73
	COSTE CAP. II							
	COSTE CAP. VI			2.000,00	2.000,00			
14	14.2		1 psicólogo clínico 25% jornada					
	COSTE CAP. I		16.288,78		16.288,78	16.288,78	16.288,78	16.288,78
	COSTE CAP. II							
14	14.3	FEA 100 horas						
	COSTE CAP. I	4.436,84			4.436,84	4.436,84	4.436,84	4.436,84
	COSTE CAP. II							

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- **Objetivo15: Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.**

		2017	2018	2019	2020	
		COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**15.739,68**	**4.791,78**	**4.791,78**	**25.323,24**
15	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	0,00	15.739,68	4.791,78	4.791,78	25.323,24
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00				0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00				0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00				0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00				0,00

Nº Obj	Nº Act	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	GASTO EN 2017 (en % o en euros)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
15	15.1	1% de 5 Facultativos Especialistas		1% de 5 Facultativos Especialistas		
	COSTE CAP. I	3.649,30		3.649,30		
15	15.2	1% de 5 Facultativos Especialistas		1% de 5 Facultativos Especialistas		
	COSTE CAP. I	3.649,30		3.649,30		
15	15.3	108 h (12h/año x 9 centros) de 1 Facultativo Especialista		108 h (12h/año x 9 centros) de 1 Facultativo Especialista	108 h (12h/año x 9 centros) de 1 Facultativo Especialista	108 h (12h/año x 9 centros) de 1 Facultativo Especialista
	COSTE CAP. I	4.791,78		4.791,78	4.791,78	4.791,78
15	15.4	1% de 5 Facultativos Especialistas		1% de 5 Facultativos Especialistas		
	COSTE CAP. I	3.649,30		3.649,30		

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- **Objetivo16: desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud**.

Nº/OBJETIVO		2017 COSTES PREVISTOS	2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**244.201,28**	**156.883,67**	**141.286,48**	**141.286,48**	**683.657,90**
16	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	127.701,28	132.133,67	117.536,48	117.536,48	494.907,90
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	16.500,00	24.750,00	13.750,00	13.750,00	68.750,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES					0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	100.000,00		10.000,00	10.000,00	120.000,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL					0,00

Nº Obj	Nº Act	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	Personal NUEVO (categoría y tiempo al año)	OBSERVACIONES	EJECUTADO A FECHA DE HOY (en % o en euros)	GASTO EN 2017 (en % o en euros)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
16	16.2	Por cada formulario a elaborar: 1 Farmacéutico de la Consejería (1%) + 1 F.E.A. farmacia hospitalaria (1%) + 3 F.E.A. médicos (1%).	Por cada año: 1 F.E.A. Farmacia Hospitalaria beca FFIS (10%)	Cuantificar cada año con el nº formularios x Coste de Presonal.	1 Formulario	5 Formularios	9 Formularios	5 Formularios	5 Formularios
	COSTE CAP. I	3.649,30	6.515,51		10.164,81	24.762,00	39.359,19	24.762,00	24.762,00

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verifydocs introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Región de Murcia
Consejería de Salud

Servicio Murciano de Salud

Nº Obj	Nº Act	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	Personal NUEVO (categoría y tiempo al año)	INVERSIONES: obras y compra de equipos nuevos (capítulo 6)	OBSERVACIONES	EJECUTADO A FECHA DE HOY (en % o en euros)	GASTO EN 2017 (en % o en euros)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
16	16.3	Para cada año: 1 Jefe Servicio Gestión Farmacéutica (5%) - 1 F.E.A Farmacia Hospitalaria(15%) - 1 Informático B24 (10%)	Por cada año: 1 F.E.A. Farmacia Hospitalaria beca FFIS (45%)	Hardware: 100,000 euros - El software y licencias financiado por convenio colaboración.	Los desarrollos que se soliciten una vez terminado el convenio (2018) serán con coste desconocido, podemos estimar 10.000 euros.	100.000 euros del hardware	1 Jefe Servicio Gestión Farmacéutica (5%) - 1 F.E.A Farmacia Hospitalaria(15%) - 1 Informático B24 (10%)	1 Jefe Servicio Gestión Farmacéutica (5%) - 1 F.E.A Farmacia Hospitalaria(15%) - 1 Informático B24 (10%)	1 Jefe Servicio Gestión Farmacéutica (5%) - 1 F.E.A Farmacia Hospitalaria(15%) - 1 Informático B24 (10%) + 10.000 euros desarrollos plataforma	1 Jefe Servicio Gestión Farmacéutica (5%) - 1 F.E.A Farmacia Hospitalaria(15%) - 1 Informático B24 (10%) + 10.000 euros desarrollos plataforma
	COSTE AP. I	18.509,41	29.319,80				47.829,20	47.829,20	47.829,20	47.829,20
	OSTE AP. II									
	OSTE AP. I			120.000,00		100.000,00			10.000,00	10.000,00

Nº Obj	Nº Act	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	Personal NUEVO (categoría y tiempo al año)	Personal AJENO CAPITULO II	EJECUTADO A FECHA DE HOY (en % o en euros)	GASTO EN 2017 (en % o en euros)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
16	16.4	Para cada año: 1 Jefe Servicio Gestión Farmacéutica (1%) - 1 F.E.A Farmacia Hospitalaria(15%) - 1 Informático B24 (10%)	Por cada año: 1 F.E.A. Farmacia Hospitalaria beca FFIS (45%)	Por cada formulario elaborado: 5 jornadas personal empresa externa a 550 euros/jornada.	1 formulario realizado: 550 x 5 = 2,750 euros	5 formularios x 2,750 = 13,750 euros	9 formularios x 2,750 = 24,750 euros.	5 formularios x 2,750 = 13,750 euros	5 formularios x 2,750 = 13,750 euros
	COSTE CAP. I	15.625,48	29.319,80			44.945,27	44.945,27	44.945,27	44.945,27
	COSTE CAP. II			2.750,00	2.750,00	13.750,00	24.750,00	13.750,00	13.750,00
	COSTE CAP. VI					0,00			

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- **Objetivo17: facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.**

Nº/OBJETIVO		2017 COSTES PREVISTOS	2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**29.443,79**	**33.444,06**	**33.444,06**	**33.444,06**	**129.775,97**
17	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	9.443,79	13.444,06	13.444,06	13.444,06	49.775,97
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00				0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	20.000,00	20.000,00	20.000,00	20.000,00	80.000,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00				0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00				0,00

Nº Obj	Nº Act	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	OBSERVACIONES	EJECUTADO A FECHA DE HOY (en % o en euros)	GASTO EN 2017 (en % o en euros)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
17	17.1	Por cada año: 1 F.E.A. Farmacia Hospitalaria (1%) + 2 Técnicos U.A.I. (1%) + 1 F.E.A. médico (1%)+ 1 médico especialista en Medicina Familiar y Comunitaria (1%)+ 2 Enfermeros (1%)	El grupo de trabajo no está constituido. Estimamos su composición.			1 F.E.A. Farmacia Hospitalaria (1%) + 2 Técnicos U.A.I. (1%)+ 1 F.E.A. médico (1%) + 1 médico especialista en Medicina Familiar y Comunitaria (1%)+ 2 Enfermeros (1%)	1 F.E.A. Farmacia Hospitalaria (1%) + 2 Técnicos U.A.I. (1%)+ 1 F.E.A. médico (1%) + 1 médico especialista en Medicina Familiar y Comunitaria (1%)+ 2 Enfermeros (1%)	1 F.E.A. Farmacia Hospitalaria (1%) + 2 Técnicos U.A.I. (1%)+ 1 F.E.A. médico (1%) + 1 médico especialista en Medicina Familiar y Comunitaria (1%)+ 2 Enfermeros (1%)
	COSTE CAP. I	4.000,28				4.000,28	4.000,28	4.000,28
	COSTE CAP. II							
	COSTE CAP. VI							

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código Seguro de verificación
Firmante:

Nº Obj	Nº Act	Actividades	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	OBSERVACIONES	EJECUTADO A FECHA DE HOY (en % o en euros)	GASTO EN 2017 (en % o en euros)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
17	17.3	17.3 Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento.	Por cada año: 1 Jefe Servicio Gestión Farmacéutica (5%) - 1 F.E.A Farmacia Hospitlaria(5%) - 1 F.E.A. Pediatra (1%) - 3 F.E.A. endocrinología (1%)	Anualmente se publica convocatoria ayudas, con presupuesto. Para el año 2017, se presupuestaron 20.000 euros, que pongo en gasto ejecutado.	20.000 euros + 1 Jefe Servicio Gestión Farmacéutica (5%) - 1 F.E.A Farmacia Hospitlaria(5%) - 1 F.E.A. Pediatra (1%) - 3 F.E.A. endocrinología (1%)		20.000 euros + 1 Jefe Servicio Gestión Farmacéutica (5%) - 1 F.E.A Farmacia Hospitlaria(5%) - 1 F.E.A. Pediatra (1%) - 3 F.E.A. endocrinología (1%)	20.000 euros + 1 Jefe Servicio Gestión Farmacéutica (5%) - 1 F.E.A Farmacia Hospitlaria(5%) - 1 F.E.A. Pediatra (1%) - 3 F.E.A. endocrinología (1%)	20.000 euros + 1 Jefe Servicio Gestión Farmacéutica (5%) - 1 F.E.A Farmacia Hospitlaria(5%) - 1 F.E.A. Pediatra (1%) - 3 F.E.A. endocrinología (1%)
	COSTE CAP. I		9.443,79		9.443,79		9.443,79	9.443,79	9.443,79
	COSTE CAP. II								
	COSTE CAP.IV				20.000,00		20.000,00	20.000,00	20.000,00

- **Objetivo21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.**

Nº/OBJETIVO		2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**600.467,04**	**600.467,04**	**600.467,04**	**1.801.401,11**
21	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	600.467,04	600.467,04	600.467,04	1.801.401,11
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00			0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00			0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00			0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00			0,00

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Nº Obj	Nº Act	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	Personal NUEVO (categoría y tiempo al año)	GASTO EN 2017 (en % o en euros)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
21	21.1	5,2 facultativos RHB sumatorios (por Áreas 1=100%, 2=90%, 3=75%, 4=20%, 5=17%, 6=86%, 7=87%, 8=24 y 9=21%)	50% facultativo RHB en Área 1	5,2 facultativos RHB sumatorios (por Áreas 1=100%, 2=90%, 3=75%, 4=20%, 5=17%, 6=86%, 7=87%, 8=24 y 9=21%)	50% facultativo RHB en Área 1	50% facultativo RHB en Área 1	50% facultativo RHB en Área 1
	COSTE CAP. I	379.526,95	32.577,55	0,00	412.104,50	412.104,50	412.104,50
21	21.2		50% facultativo RHB en Área 1		50% facultativo RHB en Área 1	50% facultativo RHB en Área 1	50% facultativo RHB en Área 1
	COSTE CAP. I		32.577,55		32.577,55	32.577,55	32.577,55
21	21.3		2 Fisios + 1 Terap. Ocupacional + 1 Logopeda		En Área 1: 2 Fisios + 1 Terap. Ocupacional + 1 Logopeda	En Área 1: 2 Fisios + 1 Terap. Ocupacional + 1 Logopeda	En Área 1: 2 Fisios + 1 Terap. Ocupacional + 1 Logopeda
	COSTE CAP. I		155.784,99		155.784,99	155.784,99	155.784,99

- **Objetivos FORMACIÓN SMS:**
  - **Objetivo37: Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación.**

		AÑO			
		2018	2019	2020	
Nº/OBJETIVO		COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**5.573,56**	**5.573,56**	**5.573,56**	**16.720,69**
37	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	5.573,56	5.573,56	5.573,56	16.720,69
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00			0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00			0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00			0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00			0,00

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Nº Act	Actividades	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
37.1	37.1 Incrementar los contenidos docentes acerca de ER en los distintos grados universitarios de la Salud, ciencias sociales y educación.	2,5% Técnico	2,5% Técnico	2,5% Técnico	2,5% Técnico
	COSTE CAP. I	1.857,85	1.857,85	1.857,85	1.857,85
	COSTE CAP. II				
37.2	37.2 Sensibilizar a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER.	5% Técnico	5% Técnico	5% Técnico	5% Técnico
	COSTE CAP. I	3.715,71	3.715,71	3.715,71	3.715,71
	COSTE CAP. II				

- **Objetivo38: Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia).**

		AÑO			
		2018	2019	2020	
Nº/OBJETIVO		COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**14.373,56**	**14.373,56**	**14.373,56**	**43.120,69**
38	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	14.373,56	14.373,56	14.373,56	43.120,69
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00			0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00			0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00			0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00			0,00

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

Nº Act	Actividades	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
38.1	38.1 Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia.	2,5% Técnico+100 HORAS DOCENTESX55€/HORA	2,5% Técnico	2,5% Técnico	2,5% Técnico
	COSTE CAP. I	7.357,85	7.357,85	7.357,85	7.357,85
	COSTE CAP. II				
38.2	38.2 Introducir en los programas docentes de FSE contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de ER.	2,5% Técnico+60 HORAS DOCENTESX55€/HORA	2,5% Técnico	2,5% Técnico	2,5% Técnico
	COSTE CAP. I	5.157,85	5.157,85	5.157,85	5.157,85
	COSTE CAP. II				
38.3	38.3 Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado.	2,5% Técnico	2,5% Técnico	2,5% Técnico	2,5% Técnico
	COSTE CAP. I	1.857,85	1.857,85	1.857,85	1.857,85
	COSTE CAP. II				

- **Objetivos coparticipe SMS (por actividades):**
  - **Objetivo 1: mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER**.
    - 1.3 Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.

Nº/OBJETIVO-ACTIVIDAD	DESCRIPCIÓN DEL GASTO Y ACTIVIDAD NECESARIA FORMULARIO DE NOTIFICACIÓN WEB INTEGRADO EN HISTORIA CLÍNICA INFORMÁTICA	2017 COSTES PREVISTOS	2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**72.000,00**	**72.000,00**	**72.000,00**	**72.000,00**	**288.000,00**
1.3 Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL					0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	72.000,00	72.000,00	72.000,00	72.000,00	288.000,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES					0,00
	CAP.6 - INVERSIONES					0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL					0,00

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- **Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social**.
  - 5.1 Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.

Nº/OBJETIVO-ACTIVIDAD	DESCRIPCIÓN DEL GASTO Y ACTIVIDAD NECESARIA LA WEB QUE CENTRALIZARÁ LA INFORMACIÓN SANITARIA DE LAS ER ES MURCIASALUD, QUE DEPENDE DE LA SDGTI DEL SMS	2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**15.672,31**	**1.978,30**	**1.978,30**	**19.628,92**
5.1 Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	7.672,31	1.978,30	1.978,30	11.628,92
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	8.000,00			8.000,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES				0,00
	CAP.6 - INVERSIONES				0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL				0,00

	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	**Personal NUEVO** (categoría y tiempo al año)	**Personal SUSTITUÍDO** (categoría y tiempo al año)	**Personal AJENO** (categoría y tiempo al año), **FUNGIBLES, SOFTWARE, MOBILIARIO...** (Capítulo 2)	**GASTO EN 2018** (en % o en euros)	**GASTO EN 2019** (en % o en euros)	**GASTO EN 2020** (en % o en euros)
	10% técnico B24 + 5% Facultativo			20 jornadas x € 400 jornada = € 8.000	20 jornadas x € 400 jornada = € 8.000 + 10% técnico B24 + 5% Facultativo	5% técnico B24	5% técnico B24
CAPÍTULO I	7.672,31				7.672,31	1.978,30	1.978,30
CAPÍTULO II		8.000,00			8.000,00		

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada mediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- 5.2 Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.

Nº/OBJETIVO-ACTIVIDAD	DESCRIPCIÓN DEL GASTO Y ACTIVIDAD NECESARIA Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	2018 COSTES PREVISTOS	2019 COSTES PREVISTOS	2020 COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**3.649,30**	**729,86**	**729,86**	**5.109,02**
5.2 Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	3.649,30	729,86	729,86	5.109,02
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00			0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00			0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00			0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00			0,00

	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	**GASTO EN 2018** (en % o en euros)	**GASTO EN 2019** (en % o en euros)	**GASTO EN 2020** (en % o en euros)
	5% de un Facultativo	5% de un Facultativo	1% de un Facultativo	1% de un Facultativo
CAPÍTULO I	3.649,30	3.649,30	729,86	729,86
CAPÍTULO II				

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

- **Objetivo 36: mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.**
  - 36.3 Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.

Nº/OBJETIVO-ACTIVIDAD	DESCRIPCIÓN DEL GASTO Y ACTIVIDAD NECESARIA	2017	2018	2019	2020	
	Coste de la plataforma tiempo de dedicación de profesionales del SMS designados	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
	TOTAL OBJETIVO	**155.934,91**	**155.934,91**	**35.934,91**	**35.934,91**	**383.739,63**
6.3 Desarrollar una taforma, en la que se ompartirá de forma egura la información ecesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	5.934,91	5.934,91	5.934,91	5.934,91	23.739,63
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00		30.000,00	30.000,00	60.000,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00				0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	150.000,00	150.000,00			300.000,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00				0,00

	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	**Personal AJENO** (categoría y tiempo al año), **FUNGIBLES, SOFTWARE, MOBILIARIO...** (Capítulo 2)	**INVERSIONES**: obras y compra de equipos nuevos (capítulo 6)	**GASTO EN 2017** (en % o en euros)	**GASTO EN 2018** (en % o en euros)	**GASTO EN 2019** (en % o en euros)	**GASTO EN 2020** (en % o en euros)
	15% técnico B24 cada año	€ 300.000 de desarrollo + € 30.000 de mantenimiento anual posterior		€ 150.000 + 15% técnico B24	€ 150.000 + 15% técnico B25	€ 30.000 + 15% técnico B24	€ 30.000 + 15% técnico B25
CAPITULO I	5.934,91			5.934,91	5.934,91	5.934,91	5.934,91
CAPITULO II		60.000,00				30.000,00	30.000,00
CAPITULO VI			300.000,00	150.000,00	150.000,00		

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo el código seguro
Firmante:

- **Objetivo39-<u>FORMACIÓN</u>: Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional.**

  Este objetivo tiene 18 actividades de la línea de formación, de las cuales las 7 primeras son las que corresponde liderar al SMS. Será la FFIS quién se encargue de realizar la formación pero la financiación correrá a cargo del SMS.

		AÑO			
		2018	2019	2020	
Nº/OBJETIVO		COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	COSTES PREVISTOS	TOTAL OBJETIVO PIER
TOTAL OBJETIVO		**29.544,42**	**31.591,10**	**17.108,78**	**78.244,31**
39	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	16.968,43	18.573,62	9.556,80	45.098,86
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	12.575,99	13.017,48	7.551,98	33.145,45
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00			0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00			0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00			0,00

Nº Obj	Nº Act	Actividades	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	Personal SUSTITUÍDO (categoría y tiempo al año)	Personal AJENO (Capítulo 2) FFIS FACTURADO	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
	39.1	39.1 Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.	15% Técnico/7=2,14		10 HORAS X 55€/HORA +181€ COORDINACIÓN=731 €	2.321,32	2.321,32	2.321,32
		COSTE CAP. I	1.590,32			1.590,32	1.590,32	1.590,32
		COSTE CAP. II			731	731,00	731,00	731,00
	39.2	39.2 Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.	15% Técnico/7=2,14		10 HORAS X 55€/HORA +181€ COORDINACIÓN=731 €	2.321,32	2.321,32	2.321,32
		COSTE CAP. I	1.590,32			1.590,32	1.590,32	1.590,32
		COSTE CAP. II			731	731,00	731,00	731,00

19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo el código seguro de verificación
Firmante:

Nº Act	Actividades	Personal PROPIO (%tiempo dedicado al año)	Personal SUSTITUÍDO (categoría y tiempo al año)	Personal AJENO (Capítulo 2) FFIS FACTURADO	GASTO EN 2018 (en % o en euros)	GASTO EN 2019 (en % o en euros)	GASTO EN 2020 (en % o en euros)
39.3	39.3 Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.	15% Técnico/7=2,14		20 HORAS X 55€/HORA +181E COORDINACIÓN+1000€ OTROS GASTOS (ON LINE)	3.871,32	3.871,32	3.871,32
	COSTE CAP. I	1.590,32			1.590,32	1.590,32	1.590,32
	COSTE CAP. II			2281	2.281,00	2.281,00	2.281,00
39.4	39.4 Actualizar las competencias (nucleares, ortopedia infantil, neuro-pediatría, adolescentes, genética médica y salud mental) en ER en el personal sanitario.	15% Técnico/7=2,14		30 HORAS X55€/HORA+111,49€+600 €	3.951,81	3.951,81	3.951,81
	COSTE CAP. I	1.590,32			1.590,32	1.590,32	1.590,32
	COSTE CAP. II			2361,49	2.361,49	2.361,49	2.361,49
39.5	39.5 Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.	15% Técnico/7=2,14	Liberación de 2,5 meses en 2 años (TOTAL 50 DÍAS A 25 DÍAS/AÑO)	Coordinación y facultativo 8.250€((3*55*50)+181€) y dietas en Lorca y Cartagena (2500€ DESPLAZAMIENTOS A C. SALUD)	14.482,32	14.482,32	
	COSTE CAP. I	1.590,32	14.852,99		9.016,82	9.016,82	
	COSTE CAP. II			10.931,00	5.465,50	5.465,50	
39.6	39.6 Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.	15% Técnico/7=2,14		15 HORASX55€ +181 COORDINACIÓN	2.596,32	2.596,32	2.596,32
	COSTE CAP. I	1.590,32			1.590,32	1.590,32	1.590,32
	COSTE CAP. II			1006	1.006,00	1.006,00	1.006,00
39.7	39.7 Actualizar en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios que atiendan una población con alta prevalencia con las ER.	15% Técnico/7=2,16		2X3X55€ +111,49	0	2.046,68	2.046,68
	COSTE CAP. I	1.605,19				1.605,19	1.605,19
	COSTE CAP. II			441,49		441,49	441,49

Firmante:
19/07/2017 08:54:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Salud

Servicio Murciano de Salud

19/07/2017 08:54:12
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

ANEXO PRESUPUESTO ANUAL POR OBJETIVOS.

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**5.694,01**	**8.250,00**	**13.944,01**	**17.900,62**	**54.500,00**	**72.400,62**	**3.956,61**	**0,00**	**3.956,61**	**3.956,61**		**3.956,61**
7	CAP.1	5.694,01		5.694,01	9.650,62		9.650,62	3.956,61		3.956,61	3.956,61		3.956,61
	CAP.2	0,00	8.250,00	8.250,00	8.250,00	54.500,00	62.750,00			0,00			0,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**19.764,75**	**114.426,83**	**134.191,57**	**134.191,57**	**0,00**	**134.191,57**	**134.191,57**		**134.191,57**
8	CAP.1	0,00		0,00	19.764,75	46.526,83	66.291,57	66.291,57		66.291,57	66.291,57		66.291,57
	CAP.2	0,00		0,00		67.900,00	67.900,00	67.900,00		67.900,00	67.900,00		67.900,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**20.000,00**	**93.053,65**	**113.053,65**	**113.053,65**	**62.000,00**	**175.053,65**	**175.053,65**	**0,00**	**175.053,65**	**175.053,65**		**175.053,65**
9	CAP.1	0,00	93.053,65	93.053,65	93.053,65		93.053,65	93.053,65		93.053,65	93.053,65		93.053,65
	CAP.2	20.000,00		20.000,00	20.000,00	62.000,00	82.000,00	82.000,00		82.000,00	82.000,00		82.000,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

19/07/2017 08:54:12
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**13.382,00**	**10.655,00**	**24.037,00**	**13.382,00**	**101.508,23**	**114.890,23**	**101.390,23**	**0,00**	**101.390,23**	**101.390,23**	**14.000,00**	**115.390,23**
10	CAP.1	0,00		0,00		101.390,23	101.390,23	101.390,23		101.390,23	101.390,23		101.390,23
	CAP.2	13.382,00		13.382,00	13.382,00	118,00	13.500,00	0,00	0,00	0,00		14.000,00	14.000,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	0,00	10.655,00	10.655,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**2.666,43**	**2.666,43**	**2.666,43**	**0,00**	**2.666,43**	**2.666,43**	**0,00**	**2.666,43**	**2.666,43**	**0,00**	**2.666,43**
11	CAP.1	0,00	2.666,43	2.666,43	2.666,43		2.666,43	2.666,43		2.666,43	2.666,43		2.666,43
	CAP.2	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**31.505,71**	**32.750,00**	**64.255,71**	**55.811,69**	**0,00**	**55.811,69**	**6.751,36**	**0,00**	**6.751,36**	**6.751,36**	**0,00**	**6.751,36**
12	CAP.1	31.505,71		31.505,71	25.811,69		25.811,69	6.751,36		6.751,36	6.751,36		6.751,36
	CAP.2	0,00	32.750,00	32.750,00	30.000,00		30.000,00			0,00			0,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

Región de Murcia
Consejería de Salud

Servicio Murciano de Salud

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**8.028,45**	**0,00**	**8.028,45**	**4.014,23**	**0,00**	**4.014,23**	**4.014,23**	**0,00**	**4.014,23**
13	CAP.1	0,00		0,00	8.028,45		8.028,45	4.014,23		4.014,23	4.014,23		4.014,23
	CAP.2	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**11.713,51**	**74.001,84**	**85.715,34**	**83.715,34**	**0,00**	**83.715,34**	**83.715,34**	**0,00**	**83.715,34**	**83.715,34**	**0,00**	**83.715,34**
14	CAP.1	11.713,51	72.001,84	83.715,34	83.715,34		83.715,34	83.715,34		83.715,34	83.715,34		83.715,34
	CAP.2	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	0,00	2.000,00	2.000,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**15.739,68**	**0,00**	**15.739,68**	**4.791,78**	**0,00**	**4.791,78**	**4.791,78**	**0,00**	**4.791,78**
15	CAP.1	0,00		0,00	15.739,68		15.739,68	4.791,78		4.791,78	4.791,78		4.791,78
	CAP.2	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

19/07/2017 08:34:12
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

19/07/2017 08:54:12
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**165.296,18**	**78.905,10**	**244.201,28**	**148.633,67**	**8.250,00**	**156.883,67**	**131.286,48**	**10.000,00**	**141.286,48**	**141.286,48**	**0,00**	**141.286,48**
16	CAP.1	62.546,18	65.155,10	127.701,28	132.133,67		132.133,67	117.536,48		117.536,48	117.536,48		117.536,48
	CAP.2	2.750,00	13.750,00	16.500,00	16.500,00	8.250,00	24.750,00	13.750,00		13.750,00	13.750,00		13.750,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	100.000,00	0,00	100.000,00			0,00		10.000,00	10.000,00	10.000,00		10.000,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**29.443,79**	**0,00**	**29.443,79**	**33.444,06**	**0,00**	**33.444,06**	**33.444,06**	**0,00**	**33.444,06**	**33.444,06**	**0,00**	**33.444,06**
17	CAP.1	9.443,79		9.443,79	13.444,06		13.444,06	13.444,06		13.444,06	13.444,06		13.444,06
	CAP.2	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.4	20.000,00		20.000,00	20.000,00		20.000,00	20.000,00		20.000,00	20.000,00		20.000,00
	CAP.6	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**379.526,95**	**220.940,09**	**600.467,04**	**600.467,04**	**0,00**	**600.467,04**	**600.467,04**	**0,00**	**600.467,04**
21	CAP.1	0,00		0,00	379.526,95	220.940,09	600.467,04	600.467,04		600.467,04	600.467,04		600.467,04
	CAP.2	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

Región de Murcia
Consejería de Salud

Servicio Murciano de Salud

19/07/2017 08:54:12
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

FORMACIÓN

		AÑO											
		2017			2018			2019			2020		
Nº/OBJETIVO	FORMACIÓN PROPIO	PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**5.573,56**	**0,00**	**5.573,56**	**5.573,56**	**0,00**	**5.573,56**	**5.573,56**	**0,00**	**5.573,56**
37	CAP.1	0,00	0,00	0,00	5.573,56	0,00	5.573,56	5.573,56	0,00	5.573,56	5.573,56	0,00	5.573,56
	CAP.2	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.4	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

		AÑO											
		2017			2018			2019			2020		
Nº/OBJETIVO	FORMACIÓN PROPIO	PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**14.373,56**	**0,00**	**14.373,56**	**14.373,56**	**0,00**	**14.373,56**	**14.373,56**	**0,00**	**14.373,56**
38	CAP.1	0,00	0,00	0,00	14.373,56	0,00	14.373,56	14.373,56	0,00	14.373,56	14.373,56	0,00	14.373,56
	CAP.2	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.4	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

19/07/2017 08:54:12
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

OBJETIVOS COMPARTIDOS

AÑO

Nº/OBJETIVO	COMPARTIDO	2017 PPTO 2017 CONSOLIDADO	2017 NUEVA DOTACIÓN	2017 TOTAL 2017	2018 PPTO 2018 CONSOLIDADO	2018 NUEVA DOTACIÓN	2018 TOTAL 2018	2019 PPTO 2019 CONSOLIDADO	2019 NUEVA DOTACIÓN	2019 TOTAL 2019	2020 PPTO 2020 CONSOLIDADO	2020 NUEVA DOTACIÓN	2020 TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**72.000,00**	**72.000,00**	**72.000,00**	**0,00**	**72.000,00**	**72.000,00**	**0,00**	**72.000,00**	**72.000,00**		**72.000,00**
1.3	CAP.1	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.2	0,00	72.000,00	72.000,00	72.000,00		72.000,00	72.000,00		72.000,00	72.000,00		72.000,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

AÑO

Nº/OBJETIVO	COMPARTIDO	2017 PPTO 2017 CONSOLIDADO	2017 NUEVA DOTACIÓN	2017 TOTAL 2017	2018 PPTO 2018 CONSOLIDADO	2018 NUEVA DOTACIÓN	2018 TOTAL 2018	2019 PPTO 2019 CONSOLIDADO	2019 NUEVA DOTACIÓN	2019 TOTAL 2019	2020 PPTO 2020 CONSOLIDADO	2020 NUEVA DOTACIÓN	2020 TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**11.321,61**	**8.000,00**	**19.321,61**	**2.708,16**	**0,00**	**2.708,16**	**2.708,16**	**0,00**	**2.708,16**
5.1-2	CAP.1	0,00	0,00	0,00	11.321,61	0,00	11.321,61	2.708,16	0,00	2.708,16	2.708,16	0,00	2.708,16
	CAP.2	0,00	0,00	0,00	0,00	8.000,00	8.000,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.4	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

Región de Murcia
Consejería de Salud

Servicio Murciano de Salud

19/07/2017 08:54:12
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

AÑO

Nº/OBJETIVO	COMPARTIDO	2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**5.934,91**	**150.000,00**	**155.934,91**	**155.934,91**	**0,00**	**155.934,91**	**5.934,91**	**30.000,00**	**35.934,91**	**35.934,91**	**0,00**	**35.934,91**
36.3	CAP.1	5.934,91		5.934,91	5.934,91		5.934,91	5.934,91		5.934,91	5.934,91		5.934,91
	CAP.2	0,00		0,00			0,00		30.000,00	30.000,00	30.000,00		30.000,00
	CAP.4	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6	0,00	150.000,00	150.000,00	150.000,00		150.000,00			0,00			0,00
	CAP.7	0,00		0,00			0,00			0,00			0,00

AÑO

Nº/OBJETIVO	FORMACIÓN COMPARTIDO	2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
TOTAL OBJETIVO		**0,00**	**0,00**	**0,00**	**9.541,94**	**20.002,48**	**29.544,42**	**31.149,61**	**441,49**	**31.591,10**	**17.108,78**	**0,00**	**17.108,78**
39	CAP.1	0,00	0,00	0,00	9.541,94	7.426,49	16.968,43	18.573,62	0,00	18.573,62	9.556,80	0,00	9.556,80
	CAP.2	0,00	0,00	0,00	0,00	12.575,99	12.575,99	12.575,99	441,49	13.017,48	7.551,98	0,00	7.551,98
	CAP.4	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

Región de Murcia
Consejería de Salud

INFORME DEL RESPONSABLE DE LOS OBJETIVOS RELATIVO A LA VALORACIÓN DE LOS RECURSOS NECESARIOS PARA ALCANZAR DICHOS OBJETIVOS INCLUIDOS EN EL BORRADOR DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

El borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2020 incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Líneas estratégicas

- Epidemiología e Información
- Prevención, detección precoz y diagnóstico
- Atención sanitaria
- Recursos terapéuticos
- Educación
- Servicios sociales
- Coordinación socio-sanitaria
- Formación
- Investigación
- Seguimiento y evaluación

El análisis de cada una de las líneas ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Éstas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos.

Los objetivos en los que participa mi Servicio/Centro/Ente/... ya sea liderando, ya sea coparticipando, son los siguientes:

- Objetivo 40: potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.

Para poder alcanzar los objetivos propuestos en el Borrador del Plan, es necesario llevar a cabo actuaciones concretas. La valoración aproximada de los recursos necesarios y los costes de dichas actuaciones, se recogen en el cuadro adjunto. En dicho cuadro, se diferencia por capítulos y ejercicios presupuestarios, así como por costes de recursos propios de los centros gestores y por costes de los recursos nuevos.

Las previsiones contempladas en los diferentes ejercicios presupuestarios responden a las necesidades previstas y a la perspectiva de continuidad en la dotación presupuestaria.

Murcia, a 24 de mayo de 2017
El director de la Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias
de la Región de Murcia

RESUMEN

CAPITULO 1 CAPITULO 2

328.233,90 332.361,23

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017			2018			2019			2020		
		PPTO 2017 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2017	PPTO 2018 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2018	PPTO 2019 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2019	PPTO 2020 CONSOLIDADO	NUEVA DOTACIÓN	TOTAL 2020
	TOTAL OBJETIVO	660.595,12	0,00	660.595,12	660.595,12	0,00	660.595,12	660.595,12	0,00	660.595,12	660.595,12	0,00	660.595,12
40	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	328.233,90		328.233,90	328.233,90		328.233,90	328.233,90		328.233,90	328.233,90		328.233,90
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	332.361,23		332.361,23	332.361,23		332.361,23	332.361,23		332.361,23	332.361,23		332.361,23
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES			0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.6 - INVERSIONES			0,00			0,00			0,00			0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL			0,00			0,00			0,00			0,00

09/10/2017 12:07:26
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación
Firmante:

INFORME DEL RESPONSABLE DE LOS OBJETIVOS RELATIVO A LA VALORACIÓN DE LOS RECURSOS NECESARIOS PARA ALCANZAR DICHOS OBJETIVOS INCLUIDOS EN EL BORRADOR DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

El borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2020 incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Líneas estratégicas

- Epidemiología e Información
- Prevención, detección precoz y diagnóstico
- Atención sanitaria
- Recursos terapéuticos
- Educación
- Servicios sociales
- Coordinación socio-sanitaria
- Formación
- Investigación
- Seguimiento y evaluación

El análisis de cada una de las líneas ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Éstas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos.

Los objetivos en los que participa la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, a través de los Servicios de Planificación y Evaluación y de Familia, ambos de la Dirección General de Familia y Políticas Sociales así como los Servicios de Atención, Discapacidad, Inmigración y Otros Colectivos; Valoración y Diagnóstico y Prestaciones Económicas, del IMAS, ya sea liderando, ya sea coparticipando, son los siguientes:

- Objetivo 6: aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía.
- Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana.
- Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con
- enfermedades raras.
- Objetivo 27: potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).
- Objetivo 28: mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.
- Objetivo 29: mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades sociofamiliares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.
- Objetivo 30: mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.
- Objetivo 31: Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.
- Objetivo 32: Promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.
- Objetivo 33: Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.
- Objetivo 34: Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.

Para poder alcanzar los objetivos propuestos en el Borrador del Plan, es necesario llevar a cabo actuaciones concretas. La valoración aproximada de los recursos necesarios y los costes de dichas actuaciones relativos a la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades, se recogen en el cuadro adjunto. En dicho cuadro, se diferencia por capítulos y ejercicios presupuestarios, así como por costes de recursos propios de los centros gestores y por costes de los recursos nuevos.

Las previsiones contempladas en los diferentes ejercicios presupuestarios responden a las necesidades previstas y a la perspectiva de continuidad en la dotación presupuestaria.

Todos los datos presupuestarios proceden de los responsables de cada uno los objetivos indicados. Destacar lo siguiente:

- En relación con el objetivo 19, según el IMAS la dotación prevista en el ejercicio 2017 en capítulo cuatro, pasará a partir de 2018 y siguientes a capítulo dos, al cambiar

09/10/2017 12:07:26
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

la naturaleza de los créditos (actualmente subvenciones nominativas), ya que se gestionarán a través de contratos.

- En relación con el objetivo 27 el incremento previsto en capítulo 4 en el ejercicio 2017 corresponde a una transferencia en curso procedente del IMAS.

- En relación con el objetivo 32 se incluye exclusivamente el coste previsto por esta Consejería en capítulo uno de la persona que colabora con la Consejería competente en materia de accesibilidad universal.

La Vicesecretaria de Familia e Igualdad de Oportunidades

09/10/2017 12:07:26
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro

Firmante: 09/10/2017 12:07:26
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

CÁLCULO COSTE PREVISTO C. FAMILIA E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES - PLAN REGIONAL ENFERMEDADES RARAS 2017-2020

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017		2018		2019		2020	
DGFyPS + IMAS		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
6.- Aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	2.699,16	0,00	2.699,16	0,00	2.699,16	0,00	2.699,16	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	11,53	0,00	11,53	0,00	11,53	0,00	11,53	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

DGFyPS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL		Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313A	J. Serv. Planific y Evaluac. S. Sociales	60.653,29	1	1,00%	606,53	SPyESS
313A	TECNICO/A GESTION	48.387,27	2	1,00%	967,75	SPyESS
	TOTAL CAPÍTULO 1				**1.574,28**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS		Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313A	(teléfono, luz, agua, material oficina …)	11.525,00	0,10%	11,53
	TOTAL CAPÍTULO 2			**11,53**

IMAS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL		Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313F	TÉCNICO/A CONSULTOR/A	63.620,36	1	1,00%	636,20	SAD,IyOC
313F	TECNICO/A GESTION	48.867,51	1	1,00%	488,68	SAD,IyOC
	TOTAL CAPÍTULO 1				**1.124,88**	

Firmante: 09/10/2017 12:07:26

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
IMAS		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
19.- Potenciar la red de servicios de atención temprana.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	977,35	0,00	977,35	0,00	977,35	0,00	977,35	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS (**)	0,00	0,00	371.014,48	77.322,18	448.336,66	22.416,83	470.753,49	23.537,67
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES (*)	371.014,48	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313F TECNICO/A GESTION	48.867,51	1	2,00%	977,35	SAD,IyOC
TOTAL CAPÍTULO 1				**977,35**	

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313F	4.637.681,00	8,00%	371.014,48
TOTAL CAPÍTULO 2			**371.014,48**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN PPTO 2018

CAP 2. - GASTOS CORRIENTES	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313F	966.527,19	8,00%	77.322,18
TOTAL CAPÍTULO 4			**77.322,18**

(*) El aumento de costes previsto para 2018 corresponde a la cofinanciación de las subvenciones nominativas, que pasarían a ser contratos, por lo que el presupuesto de 2017 de capítulo 4 pasaría a capítulo 2.

(*) El aumento de costes previsto para 2019 y 2020 se estima en un 5% respecto a los ejercicios anteriores.

Firmante: 09/10/2017 12:07:26

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
IMAS		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
21. - Potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	977,35	0,00	977,35	0,00	977,35	0,00	977,35	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313F TECNICO/A GESTION	48.867,51	1	2,00%	977,35	SAD,IyOC
TOTAL CAPÍTULO 1				**977,35**	

Firmante: 09/10/2017 12:07:26
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación (C

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
DGFyPS + IMAS		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
27- Potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	3.040,30	0,00	3.040,30	0,00	3.040,30	0,00	3.040,30	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	11,53	0,00	11,53	0,00	11,53	0,00	11,53	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	5.000,00	5.000,00	0,00	5.000,00	0,00	5.000,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

DGFyPS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313A JEFE/A SERVICIO DE PLANIFICACIÓN Y EVALUACIÓN	60.653,29	1	1,00%	606,53	SPyESS
313A TECNICO/A GESTION	48.387,27	2	1,00%	967,75	SPyESS
TOTAL CAPÍTULO 1				**1.574,28**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313A (teléfono, luz, agua, material oficina …)	11.525,00	0,10%	11,53
TOTAL CAPÍTULO 2			**11,53**

NUEVOS COSTES PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313A	500.000,00	1,00%	5.000,00
TOTAL CAPÍTULO 4	**500.000,00**	**1,00%**	**5.000,00**

IMAS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313F TECNICO/A GESTION	48.867,51	1	3,00%	1.466,03	ORIAD
TOTAL CAPÍTULO 1				**1.466,03**	

Firmante: 09/10/2017 12:07:26

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
DGFyPS + IMAS		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
28- Mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	2.551,63	0,00	2.551,63	0,00	2.551,63	0,00	2.551,63	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	11,53	0,00	11,53	0,00	11,53	0,00	11,53	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	7.500,00	0,00	7.500,00	0,00	7.500,00	0,00	7.500,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

DFGyPS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313A JEFE/A SERVICIO DE PLANIFACACIÓN Y EVALUACIÓN	60.653,29	1	1,00%	606,53	SPyESS
313A TECNICO/A GESTION	48.387,27	2	1,00%	967,75	SPyESS
TOTAL CAPÍTULO 1				**1.574,28**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313A (teléfono, luz, agua, material oficina …)	11.525,00	0,10%	11,53
TOTAL CAPÍTULO 2			**11,53**

IMAS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313F TECNICO/A GESTION	48.867,51	1	2,00%	977,35	DGPcD
TOTAL CAPÍTULO 1				**977,35**	

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313F Servicio de Ayuda a Domicilio	150.000,00	5,00%	7.500,00
TOTAL CAPÍTULO 4			**7.500,00**

Firmante: 09/10/2017 12:07:26

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
IMAS		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
29.- Mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades sociofamiliares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidadmejorar las ayudas económicas para atender las necesidades sociofamiliares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	3.491,40	0,00	3.491,40	0,00	3.491,40	0,00	3.491,40	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	1.120,22	0,00	1.120,22	0,00	1.120,22	0,00	1.120,22	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	12.000,00	0,00	12.000,00	0,00	12.000,00	0,00	12.000,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

IMAS

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
314C JEFE/A SERVICIO DE PLANIFICACIÓN Y EVALUACIÓN	60.653,29	1	1,00%	606,53	Prestaciones
314C TECNICO/A (TRABAJADOR SOCIAL)	34.344,58	1	5,00%	1.717,22	Prestaciones
314C AUXILIAR ADMINISTRATIVO	23.353,08	1	5,00%	1.167,65	Prestaciones
TOTAL CAPÍTULO 1				**3.491,40**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 314C (teléfono, luz, agua, material oficina …)	112.002,25	1,00%	1.120,22
TOTAL CAPÍTULO 2			**1.120,22**

CAP 4. - TRANF. CORRIENTES	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 314C	240.000,00	5,00%	12.000,00
TOTAL CAPÍTULO 4	**240.000,00**	**5,00%**	**12.000,00**

Firmante: 09/10/2017 12:07:26
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
IMAS		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
30.- Mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	276,19	0,00	276,19	0,00	276,19	0,00	276,19	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313N AUXILIAR ADMINISTRATIVO (Serv. Valorac. Diagnóst. Disc	23.427,46	1	0,08%	18,74	SVyDD
TOTAL CAPÍTULO 1				**18,74**	

313N TÉCNICO CONSULTOR Valorac. Dependencia	51.489,84	1	0,50%	257,45	SVyDD
TOTAL CAPÍTULO 1				**257,45**	

Firmante: 09/10/2017 12:07:26

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
IMAS		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
31.- Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	1.124,88	0,00	1.124,88	0,00	1.124,88	0,00	1.124,88	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313F TÉCNICO/A CONSULTOR/A	63.620,36	1	1,00%	636,20	DGPcD
313F TECNICO/A GESTION	48.867,51	1	1,00%	488,68	DGPcD
TOTAL CAPÍTULO 1				**1.124,88**	

Firmante: 09/10/2017 12:07:26
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación (

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
DGFyPS		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS
32.- Promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	94,46	0,00	94,46	0,00	94,46	0,00	94,46	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	6,92	0,00	6,92	0,00	6,92	0,00	6,92	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313A JEFE/A SERVICIO DE PLANIFACACIÓN Y EVALUACIÓN	60.653,29	1	0,06%	36,39	Planificación
313A TECNICO/A GESTION	48.387,27	2	0,06%	58,06	Planificación
TOTAL CAPÍTULO 1				**94,46**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313A (teléfono, luz, agua, material oficina …)	11.525,00	0,06%	6,92
TOTAL CAPÍTULO 2			**6,92**

Firmante: 09/10/2017 12:07:26

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
DGFyPS		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
33.- Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	47,11	0,00	47,11	0,00	47,11	0,00	47,11	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	7,39	0,00	7,39	0,00	7,39	0,00	7,39	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313M JEFE/A SERVICIO DE FAMILIA	58.891,83	1	0,08%	47,11	Familia
TOTAL CAPÍTULO 1				**47,11**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313M (teléfono, luz, agua, material oficina …)	12.313,00	0,06%	7,39
TOTAL CAPÍTULO 2			**7,39**

Firmante: 09/10/2017 12:07:26

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
DGFyPS		COSTES YA PREVISTOS EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
34.- Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	64,91	0,00	64,91	0,00	64,91	0,00	64,91	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	6,16	0,00	6,16	0,00	6,16	0,00	6,16	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
313M JEFE/A SERVICIO DE FAMILIA	58.891,83	1	0,07%	41,22	Familia
313M TRABAJADORA SOCIAL	33.833,60	1	0,07%	23,68	Familia
TOTAL CAPÍTULO 1				**64,91**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 313M (teléfono y material oficina)	12.313,00	0,05%	6,16
TOTAL CAPÍTULO 2			**6,16**

Región de Murcia
Consejería de Educación,
Juventud y Deportes

Dirección General de Atención
a la Diversidad y Calidad Educativa

CARAVACA 2017
Año Jubilar

INFORME DEL RESPONSABLE DE LOS OBJETIVOS RELATIVO A LA VALORACIÓN DE LOS RECURSOS NECESARIOS PARA ALCANZAR DICHOS OBJETIVOS INCLUIDOS EN EL BORRADOR DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA 2017-2020

El borrador del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2020 incluye un conjunto de medidas para avanzar en la satisfacción de las expectativas de las personas con una enfermedad rara, en mejorar el conocimiento, la atención, la coordinación y la investigación de las enfermedades raras en la Región de Murcia, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Las medidas contempladas se estructuran en diez líneas estratégicas que abarcan aspectos asistenciales, educativos, sociales, de investigación y conocimiento de estas enfermedades y de formación, primando la coordinación entre diferentes sectores y el trabajo multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Líneas estratégicas

- Epidemiología e Información
- Prevención, detección precoz y diagnóstico
- Atención sanitaria
- Recursos terapéuticos
- Educación
- Servicios sociales
- Coordinación socio-sanitaria
- Formación
- Investigación
- Seguimiento y evaluación

El análisis de cada una de las líneas ha permitido identificar los avances realizados hasta el momento y detectar nuevas necesidades y áreas de trabajo relacionadas con las enfermedades raras. Éstas han sido traducidas en objetivos y se han consensuado actuaciones concretas para conseguirlos.

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Los objetivos en los que participa la Consejería de Educación, ya sea liderando, ya sea coparticipando, son los siguientes[1]:

- Objetivo 5: garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social.
    - 5.1. Desarrollar una página web única en la Región de Murcia sobre enfermedades raras
    - 5.2. Crear un grupo de trabajo para coordinar la información sobre enfermedades raras.
- Objetivo 19: potenciar la red de servicios de atención temprana.
    - 19.4. Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de atención temprana y de certificación de dicha necesidad de manera sectorizada y que cubra adecuadamente todo el territorio.
- Objetivo 20: acelerar la implantación de medidas de atención temprana.
    - 20.1. Formalizar un marco que regula la realización de Programas de AT Hospitalaria, así como la coordinación precisa con otros servicios del sector.
    - 20.2. Establecer una red regional de EOEP de Atención temprana con cobertura a todos los sectores educativos.
- Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.
    - 21.5. Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados menores de 6 años con una ER que requieran este abordaje.
- Objetivo 22: informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.
    - 22.1 Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.

[1] Se han excluido aquellos objetivos y líneas de actuación que habrían correspondido a la DG de Universidades de no haberse producido la redistribución de las competencias.

Firmante:
10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- 22.2 Crear un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.
- 22.3 Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.
- 22.4 Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones.
- 22.5 Incluir en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial de los centros educativos, la lucha contra el estigma y exclusión del menor con ER.

- Objetivo 23: mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras.
  - 23.1 Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.
  - 23.2 Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.
  - 23.3 Mejorar el registro de la información socio-sanitaria relevante de cada alumno con una ER en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.
  - 23.4 Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.
  - 23.5 Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.
- Objetivo 24: determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.
  - 24.1 Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.

Firmante:
10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- 24.2 Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con ER.
- 24.3 Incorporar en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación de Sector, programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras.

- Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.
  - 25.1 Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.
  - 25.2 Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.
  - 25.3 Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER.
  - 25.4 Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.
  - 25.5 Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.
  - 25.6 Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.
  - 25.7 Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.
  - 25.8 Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del Servicio de Formación y Empleo para mejorar la transición a la vida laboral y adulta.
  - 25.9 Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).

Firmante:
10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.
    - 26.1 Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario.
    - 26.2 Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar.
    - 26.3 Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.
    - 26.4 Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa.
    - 26.5 Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.

- Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Administración Local y Regional.
    - 39.8 Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.
    - 39.9 Incluir en las actividades formativas pertinentes para los profesionales de los centros privados colaboradores que forman parte de los protocolo de AT (CDIAT,…).
    - 39.10 Informar sobre aspectos básicos clínicos y sanitarios de las enfermedades raras a personal de centros educativos y servicios sociales.
    - 39.12 Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.
    - 39.17 Sensibilizar a los profesionales implicados de los ámbitos educativo, social y sanitario sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria en enfermedades raras y el uso de la plataforma compartida.

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- Objetivo 41**:** potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.
    - 41.5 Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.

Para poder alcanzar los objetivos propuestos en el Borrador del Plan, es necesario llevar a cabo actuaciones concretas. La valoración aproximada de los recursos necesarios y los costes de dichas actuaciones, se recogen en el cuadro adjunto. En dicho cuadro, se diferencia por capítulos y ejercicios presupuestarios, así como por costes de recursos propios de los centros gestores y por costes de los recursos nuevos.

Las previsiones contempladas en los diferentes ejercicios presupuestarios responden a las necesidades previstas y a la perspectiva de continuidad en la dotación presupuestaria.

CONSIDERACIONES:

En relación con la previsión económica presupuestaria para la realización de las actuaciones asociadas al logro de estos objetivos, hemos de hacer las siguientes consideraciones:

- En relación con los objetivos 19, 20 y 21, debe tenerse en cuenta que los nuevos costes del año 2017 se refieren a transferencias de crédito adicionales que hubieron de hacerse al capítulo 2 del programa 422F, en el proyecto 34363, para poder completar el importe de los gastos de funcionamiento de los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP).
- En relación con el objetivo 20, se ha suprimido la actuación 20.3. (“Aumentar la red regional de escuelas infantiles públicas y el número de plazas disponibles para alumnos con necesidades especiales, incluidas las asociadas a enfermedades raras)” por ser objeto de alegación por parte de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes
- En relación con el objetivo 26, debe tenerse en cuenta que los nuevos costes del año 2017 se refieren a la nueva contratación de un Técnico de Enfermería para cubrir el puesto creado en el IES Gil de Junterón de Beniel, ante la necesidad surgida del proceso de escolarización para el curso 2017-2018.

Firmante:
10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

- En relación con los objetivos 5 y 41, debe tenerse en cuenta que los costes ya previstos en el presupuesto de 2018 y siguientes, no se refieren a nuevas contrataciones, sino a una mayor dedicación de tiempo de trabajo de los profesionales de los EOEPs de Atención Temprana.

Murcia, 10 de octubre de 2017
El Jefe de Servicio de Atención a la Diversidad

Firmante:
10/10/2017 11:29:50
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

CÁLCULO COSTE PREVISTO C.EDUCACIÓN - PLAN REGIONAL ENFERMEDADES RARAS 2017-2020

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
5- Garantizar el acceso a la información general sobre EERR y los recursos disponibles en la Región en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	0,00	0,00	2.160,00	0,00	2.160,00		2.160,00	
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	407,14		407,14		407,14	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00		0,00		0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

AÑO 2017

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
			0,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO DE 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Orientadores	42.000,00	27	0,10%	1.134,00
Profesores Técnico de Servicios a la Comunidad	38.000,00	27	0,10%	1.026,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**2.160,00**

Los mismos profesionales ya contratados en 2017dedicarán a este objetivo un 0,10% de su tiempo. No es nueva contratación.

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
422F/34363	407.142,00	0,10%	407,14
TOTAL CAPÍTULO 2			**407,14**

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	AÑO 2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
19- Potenciar la red de servicio de atención temprana	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	97.800,00	0,00	97.800,00	0,00	97.800,00	0,00	97.800,00	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	2.874,40	179,17	3.053,57	0,00	3.053,57	0,00	3.053,57	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00		0,00		0,00		0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

AÑO 2017

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Orientadores	42.000,00	13	10,00%	54.600,00
Profesores Técnico de Servicios a la Comunidad	38.000,00	4	10,00%	15.200,00
Maestros de audición y lenguaje	38.000,00	4	10,00%	15.200,00
Fisioterapeutas	32.000,00	4	10,00%	12.800,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**97.800,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/2700/34363	383.253,00	0,75%	2.874,40
TOTAL CAPÍTULO 2			**2.874,40**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/2700/34363	23.889,00	0,75%	179,17
TOTAL CAPÍTULO 2			

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
20.- Acelarar la implantación de medidas de atención temprana	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	21.000,00	0,00	21.000,00	0,00	21.000,00	0,00	21.000,00	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	383,25	23,89	407,14	0,00	407,14	0,00	407,14	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total	Servicio
Orientadores en programa de AT hospitalaria	42.000,00	2	25,00%	21.000,00	Orientación
TOTAL CAPÍTULO 1				**21.000,00**	

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/2700/34363	383.253,00	0,10%	383,25
TOTAL CAPÍTULO 2			**383,25**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL		Sueldo Bruto	Nº	%	Total
	0,00	0,00	0	0,00%	0,00
TOTAL CAPÍTULO 1					**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/2700/34363	23.889,00	0,10%	23,89
TOTAL CAPÍTULO 2			**23,89**

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	AÑO 2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
Objetivo 21: potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	13.480,00	0,00	13.480,00	0,00	13.480,00	0,00	13.480,00	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	383,25	23,89	407,14	0,00	407,14	0,00	407,14	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

AÑO 2017

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Orientadores	42.000,00	13	2,00%	10.920,00
Fisioterapeutas	32.000,00	4	2,00%	2.560,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**13.480,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/34363	383.253,00	0,10%	383,25
TOTAL CAPÍTULO 2			**383,25**

CAP.6 - INVERSIONES	Importe	%	A aplicar
		0,00%	0,00
TOTAL CAPÍTULO 6			**0,00**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/34363	23.889,00	0,10%	23,89
TOTAL CAPÍTULO 2			

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	AÑO 2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
22.- Informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	0,00		3.231,76		3.231,76	0,00	3.231,76	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	6.000,00		1.000,00	0,00	1.000,00	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

AÑO 2017

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
			0,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

CAP.6 - INVERSIONES	Importe	%	A aplicar
			0,00
TOTAL CAPÍTULO 6			**0,00**

COSTES YA PREVISTOS 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Jefe de Servicio de Atención a la Diversidad	48.308,44	1	1,00%	483,08
Técnico Educativo	45.000,00	1	5,00%	2.250,00
Administrativo	24.933,73	1	2,00%	498,67
TOTAL CAPÍTULO 1				**3.231,76**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar	
Dípticos-Folletos divulgativos	2.000,00	100,00%	2.000,00	Solamente ejercicio 2018
Portal Web	3.000,00	100,00%	3.000,00	Solamente ejercicio 2018
Formación. Seminario Regional	1.000,00	100,00%	1.000,00	
TOTAL CAPÍTULO 2			**6.000,00**	

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo el código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017		2018		2019		2020	
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
23.- Mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	9.483,08	0,00	9.483,08	0,00	9.483,08	0,00	9.483,08	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	915,00	0,00	915,00	3.000,00	915,00	0,00	915,00	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Jefe de Servicio de Atención a la Diversidad	48.308,44	1	1,00%	483,08
Técnico Educativo	45.000,00	4	5,00%	9.000,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**9.483,08**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F	610.003,00	0,15%	915,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**915,00**

NUEVOS COSTES PREVISTOS 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar	
Desarrollo informático Plumier XXI	3.000,00	100,00%	3.000,00	Solamente ejercicio 2018
TOTAL CAPÍTULO 2			**3.000,00**	

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación (C

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017		2018		2019		2020	
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
24.- Determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	5.268,67	0,00	5.268,67	0,00	5.268,67	0,00	5.268,67	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	0,00	1.000,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00		0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00		0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00		0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Técnico educativo	45.000,00	1	5,00%	2.250,00
Orientadores EOEP	42.000,00	3	2,00%	2.520,00
Administrativo	24.933,73	1	2,00%	498,67
TOTAL CAPÍTULO 1				**5.268,67**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F	0,00	0,00%	0,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

NUEVOS COSTES PREVISTOS 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar	
Publicación y difusión de los nuevos instrumentos de evaluación	1.000,00	100,00%	1.000,00	Sólo en 2018
TOTAL CAPÍTULO 2			**1.000,00**	

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
Objetivo 25: ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	3.650,72	0,00	3.650,72		3.650,72		3.650,72	
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	328,27	0,00	328,27		328,27		328,27	
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00						
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00						
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00						

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Jefe de Servicio de Atención a la Diversidad	60.923,82	1	1,00%	609,24
Técnico gestión (Grupo A1/A)	54.214,51	1	1,00%	542,15
Técnico educativo	45.000,00	1	5,00%	2.250,00
Administrativo	24.933,73	1	1,00%	249,34
TOTAL CAPÍTULO 1				**3.650,72**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/34363	158.270,00	0,10%	158,27
Programa 422F/45169	170.000,00	0,10%	170,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**328,27**

NUEVOS COSTES PREVISTOS

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
			0,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
Objetivo 26: coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	73.094,10	5.894,46	78.988,56		78.988,56		78.988,56	
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	328,27	0,00	328,27		328,27		328,27	
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00						
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00						
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00						

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Jefe de Servicio de Atención a la Diversidad	60.923,82	1	0,20%	121,85
Asesor Jurídico	54.721,17	1	1,00%	547,21
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	39.296,42	12	15,00%	70.733,56
Técnico gestión (Grupo A1/A)	54.214,51	1	1,00%	542,15
Técnico educativo	45.000,00	2	1,00%	900,00
Administrativo	24.933,73	1	1,00%	249,34
TOTAL CAPÍTULO 1				**73.094,10**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/34363	158.270,00	0,10%	158,27
Programa 422F/45169	170.000,00	0,10%	170,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**328,27**

NUEVOS COSTES PREVISTOS 2017

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Técnico (Grupo A2/B Enfermería)	39.296,42	1	15,00%	5.894,46
TOTAL CAPÍTULO 1				

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
			0,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Nº/OBJETIVO		AÑO 2017 COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	AÑO 2017 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2018 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2018 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2019 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2019 NUEVOS COSTES PREVISTOS	AÑO 2020 COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	AÑO 2020 NUEVOS COSTES PREVISTOS
Objetivo 39: fomentar la formación continuada relacionada con las EERR en los profesionales sanitarios, de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de las Admón Local y Regional.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	0,00	0,00	0,00	1.241,92	1.241,92	0,00	1.241,92	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

AÑO 2017

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
			0,00
TOTAL CAPÍTULO 2			**0,00**

NUEVOS COSTES PREVISTOS 2018

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
				0,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**0,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
421D/2700 -Actividades de Formación CPR	827.948,00	0,15%	1.241,92
TOTAL CAPÍTULO 2			**1.241,92**

10/10/2017 11:29:50
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

AÑO

Nº/OBJETIVO		2017		2018		2019		2020	
		COSTES CON DOTACIÓN EN PPTO 2017	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS	COSTES YA DOTADOS EN PPTOS ANTERIORES	NUEVOS COSTES PREVISTOS
Objetivo 41: potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.	CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	978,00	0,00	2.455,50	0,00	2.455,50		2.445,50	
	CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVCIOS	76,65	0,00	76,65	0,00	76,65	0,00	76,65	0,00
	CAP.4 - TRANSFERENCIAS CORRIENTES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.6 - INVERSIONES	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00
	CAP.7 - TRANSFERENCIAS DE CAPITAL	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00	0,00

AÑO 2017

COSTES YA PREVISTOS EN PPTO

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Orientadores	42.000,00	13	0,10%	546,00
Profesores Técnico de Servicios a la Comunidad	38.000,00	4	0,10%	152,00
Maestros de audición y lenguaje	38.000,00	4	0,10%	152,00
Fisioterapeutas	32.000,00	4	0,10%	128,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**978,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
Programa 422F/34363	383.253,00	0,02%	76,65
TOTAL CAPÍTULO 2			**76,65**

COSTES YA PREVISTOS EN PRESUPUESTOS DE 2018 en adelante

CAP.1 - GASTOS DE PERSONAL	Sueldo Bruto	Nº	%	Total
Orientadores	42.000,00	13	0,15%	819,00
Profesores Técnico de Servicios a la Comunidad	38.000,00	4	0,15%	228,00
Maestros de audición y lenguaje	38.000,00	4	0,15%	228,00
Fisioterapeutas	32.000,00	4	0,15%	192,00
TOTAL CAPÍTULO 1				**1.467,00**

CAP.2 - GASTOS CORRIENTES EN BIENES Y SERVICIOS	Importe en Ppto	%	A aplicar
TOTAL CAPÍTULO 2			

Los mismos profesionales de 2017dedicarán a este objetivo un 0,05% más de su tiempo. No es nueva contratación.

Región de Murcia
CONSEJERIA DE SALUD

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 241101/2017

Fecha: 09/11/2017
S/Ref:
N/Ref: MMA98S

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia, 9/11/2017

DE: SECRETARIA GENERAL SALUD/SECRETARIA GENERAL SALUD

A: CONSEJERIA DE HACIENDA Y ADMINISTRACIONES PUBLICAS/DIRECCION GENERAL DE PRESUPUESTOS Y FONDOS EUROPEOS/DIRECCION GENERAL DE PRESUPUESTOS Y FONDOS EUROPEOS

ASUNTO: PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS

El 23 de julio de 2015 el Pleno de la Asamblea Regional aprobó una moción sobre el Impulso de un Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes (PIER). Posteriormente, el 16 de septiembre del mismo año el Consejo de Gobierno adoptó el siguiente Acuerdo:

- Primero. Impulsar y ordenar la creación de una Comisión Técnica de Trabajo de enfermedades raras con representantes de las Consejerías de Educación y Universidades, de Familia e Igualdad de Oportunidades y de Sanidad, que ejercerá la presidencia y coordinación de la misma y le dará el apoyo material necesario.

- Segundo. Que por esta Comisión Técnica de Trabajo se proceda a la elaboración de un borrador de Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes, cuyo posterior impulso y tramitación corresponderá a la Consejería de Sanidad hasta su aprobación definitiva.

En cumplimiento de lo anterior, y como continuación a la tramitación de aprobación del Plan por parte de Consejo de Gobierno, se remite a la D.G de Presupuestos y Fondos Europeos el expediente para la emisión de informe por su parte.

En concreto, se remite la siguiente documentación:

-Plan Integral de Enfermedades Raras. Borrador 26/10/2017

-Informe Técnico

-Informe Jurídico

10/11/2017 14:20:59
Firmante:
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

-Propuesta de la Directora General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano

-Memoria de Impacto Presupuestario

Fdo.: _____.

Firmante:
10/11/2017 14:20:59
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

17-1-18

1091

Región de Murcia
CONSEJERIA DE HACIENDA Y
ADMINISTRACIONES PUBLICAS

COMUNICACIONES INTERIORES DE LA CARM

Salida nº: 9593/2018

S/Ref:
N/Ref:

COMUNICACIÓN INTERIOR

Murcia

DE: DIRECCION GENERAL DE PRESUPUESTOS Y FONDOS EUROPEOS/DIRECCION GENERAL DE PRESUPUESTOS Y FONDOS EUROPEOS

A: CONSEJERIA DE SALUD/SECRETARIA GENERAL SALUD

ASUNTO: Respuesta a escrito sobre P.R.I.E.R.

Recibido escrito de la Secretaría General de la Consejería de Salud, de fecha 10 de noviembre de 2017, por el que se remite diversa documentación relativa al "Plan Regional Integral de enfermedades raras o poco frecuentes", para la emisión de informe por esta Dirección General, le comunico que no se explicita en dicho escrito la disposición legal en la que se basa la petición del mismo y el precepto que lo exija, o, en su defecto, la fundamentación sobre la conveniencia de reclamarlo y el extremo o extremos acerca de los que se solicita el mismo, tal y como dispone el artículo 79 de la Ley 39/2015, de 1 de octubre, del Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas.

En todo caso, a nuestro entender, y una vez analizada la documentación remitida por la Consejería, no procede la emisión de informe por parte de esta Dirección General en virtud de la disposición adicional primera del Texto Refundido de la Ley de Hacienda de la Región de Murcia, que señala que la Dirección General de Presupuestos y Fondos Europeos, debe emitir informe preceptivo sobre "todo proyecto de ley, de disposición administrativa o de convenio, cuya aprobación pudiera generar nuevas obligaciones económicas no previstas inicialmente en los Presupuestos de la Administración Pública Regional", dado que el citado Plan no entraría dentro de ninguno de los supuestos antes citados.

LA DIRECTORA GENERAL DE PRESUPUESTOS Y FONDOS EUROPEOS

Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Salud

AL CONSEJO DE GOBIERNO

En esta Consejería se ha tramitado expediente relativo al **PLAN REGIONAL INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA**. La Ley 6/2004, de 28 de diciembre, del Estatuto del Presidente y del Consejo de Gobierno de la Región de Murcia, señala en su artículo 22.13 que corresponde al Consejo de Gobierno *aprobar programas, planes y directrices vinculantes para todos los órganos de la Administración regional y de sus organismos públicos.*

Por su parte, la Ley 7/2004, de 28 de diciembre, de Organización y Régimen Jurídico de la Administración Pública de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, preceptúa en el artículo 16.2, que los Consejeros, en cuanto titulares de sus respectivas consejerías, tienen entre otras atribuciones *c) La elevación al Consejo de Gobierno de los anteproyectos de ley o proyectos de decreto, así como de las propuestas de acuerdos que afecten a su departamento*.

Una vez elaborado y tramitado el referido Plan y en cumplimiento de tales preceptos, se eleva a la consideración del Consejo de Gobierno el expediente tramitado para que, si procede, adopte el siguiente

ACUERDO:

APROBAR DEL PLAN REGIONAL INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA.

EL CONSEJERO

Fdo.:

Firmado electrónicamente al margen

Firmante: 05/02/2018 16:17:12
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Salud

INFORME DEL SERVICIO JURÍDICO DE LA CONSEJERÍA DE SALUD SOBRE LA PROPUESTA DE ACUERDO DEL CONSEJO DE GOBIERNO, DE APROBACIÓN DEL PLAN REGIONAL INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA.

Por el Servicio Jurídico de la Consejería de Salud se emite informe acerca de la propuesta de Acuerdo que se cita en el encabezamiento, a la vista del expediente remitido por la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano.

En el expediente figuran incorporados los siguientes documentos:

1 Certificado del Acuerdo del Consejo de Gobierno, de 30 de julio de 2015, de toma de conocimiento de la Moción en Pleno 8L/MOCP-0054 aprobada por el Pleno de Asamblea Regional en sesión celebrada el día 23 de julio de 2015, sobre “Impulso de un Plan regional integral de enfermedades raras o poco frecuentes", y encarga a la Consejería de Sanidad la realización de las actuaciones que procedan.

2 Certificado del Acuerdo del Consejo de Gobierno, de 16 de septiembre de 2015, sobre el impulso y creación de una Comisión Técnica Interdepartamental para la elaboración del Plan y encargo a la Consejería de Sanidad, del impulso y tramitación hasta su aprobación definitiva.

3 Documento “Bases para la elaboración del Plan integral de enfermedades raras”.

4 Designación de los miembros de Comisión Técnica Interdepartamental por las Consejerías implicadas:

4.1 Secretaria General de Sanidad (CI núm. 132209/2015)
4.2 Educación y Universidades (CI núm. 118137/2015)
4.3 Familia e Igualdad de Oportunidades (CI núm. 132175/2015)
4.4 Servicio Murciano de Salud (Oficio de 23/11/2015 núm. 201500571421).

5 Propuesta borrador del Plan integral de enfermedades raras de 27 de enero de 2017, elaborada por la Comisión Técnica Interdepartamental.

Firmante:
02/02/2018 11:14:20
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Salud

6 Trámite del borrador del Plan integral de enfermedades raras de la Región de Murcia (Propuesta Comisión Técnica Interdepartamental de 27 de enero de 2017) a Consejo Regional de Cooperación Local. Informe favorable del Consejo Regional de Cooperación Local.

7 Trámite de petición de informe y memoria económica de las Consejerías implicadas.

7.1 Familia e Igualdad de Oportunidades.
7.2 Salud y Servicio Murciano de Salud.
7.3 Empleo, Universidades y Empresa.
7.4 Educación.

8 Propuesta borrador del Plan integral de enfermedades raras de 14 de junio de 2017, elaborada por la Comisión Técnica Interdepartamental, tras alegaciones efectuadas en trámite anterior.

9 Trámite a la Federación Española de Enfermedades Raras y Federaciones de Asociaciones Murcianas de Personas con Discapacidad Física y Orgánica para audiencia.

10 Propuesta borrador del Plan integral de enfermedades raras de 14 de julio de 2017, elaborada por la Comisión Técnica Interdepartamental, tras alegaciones efectuadas en trámite anterior.

11 Trámite órganos consultivos relacionados con las enfermedades raras. Informe favorable del Consejo Asesor Regional de Personas con Discapacidad y del Consejo de Salud de la Región de Murcia.

12 Texto definitivo del Plan integral de enfermedades raras de 26 de octubre de 2017.

13 Envío de propuesta de la Dirección General a la Secretaria General para continuar con la tramitación del expediente (incluye el texto definitivo del Plan referido en apartado 12).

13.1. Informe sobre las alegaciones presentadas e informe técnico descriptivo de las actuaciones realizadas.
13.2. Informe jurídico en relación al Plan integral de enfermedades raras.

02/02/2018 11:14:20
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de

13.3. Propuesta de la Directora General en relación con la aprobación de un Plan Integral Regional de Enfermedades Raras de la Región de Murcia.
13.4. Remisión a la Secretaría General de la citada documentación elaborada por la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano para continuar la tramitación del Plan (CI 23890/2017).

14 Solicitud de Informe de la Secretaria General a la Dirección General de Presupuestos y Fondos Europeos.
14.1. Informe de impacto presupuestario relativo al borrador del Plan integral de enfermedades raras de la Región de Murcia 2017 2020.
14.2. Envío de documentación previamente citada a la Dirección General de Presupuestos y Fondos Europeos y solicitud de informe (CI num. 241101 2017).

15 Contestación de la Dirección General de Presupuestos y Fondos Europeos.
(CI num. 9593/2018).

I. Antecedentes, competencia material y procedimiento tramitado.

El 23 de julio de 2015, el Pleno de la Asamblea Regional aprobó la Moción 8L/MOCP- 0054 sobre "lmpulso de un Plan Regional lntegral de enfermedades raras o poco frecuentes"(PIER).

Posteriormente, el 30 de julio, el Consejo de Gobierno toma conocimiento de dicha Moción y el 16 de septiembre del mismo año, a propuesta de la Consejería de Sanidad, adoptó el siguiente acuerdo:

"- *Primero. lmpulsar y ordenar la creación de una Comisión Técnica de Trabajo de enfermedades raras con representantes de las Consejerías de Educación y Universidades, de Familia e lgualdad de Oportunidades y de Sanidad, que ejercerá la presidencia y coordinación de la misma y le dará el apoyo material necesario*.(…)
- Segundo, Que por esta Comisión Técnica de Trabajo se proceda a la elaboración de un borrador de Plan Regional lntegral de enfermedades raras o poco frecuentes, cuyo posterior impulso y tramitación corresponderá a la Consejería de Sanidad hasta su aprobación definitiva."

Firmante:
02/02/2018 11:14:20
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Salud

Tal encargo a esta Consejería parte de la atribución a la misma de competencias en materia sanitaria, a través de las disposiciones citadas en el informe que consta como documento nº 13.2, esto es, el artículo 11 de nuestro Estatuto de Autonomía; la Ley 4/1994, de 26 de julio, de Salud de la Región de Murcia, que en su artículo 9 contempla el instrumento de la planificación sanitaria, como un mecanismo para garantizar la distribución racional de los recursos y la coordinación de todas las actuaciones, con el propósito de alcanzar los mayores niveles de salud para los ciudadanos de la Región de Murcia; así como tomando en consideración lo preceptuado en la Ley 3/2009, de 11 de mayo, de los Derechos y Deberes de los Usuarios del Sistema Sanitario de la Región de Murcia, que prevé que la Consejería competente en materia de Sanidad promoverá planes o programas sanitarios y sociosanitarios específicos de actuación dirigidos a determinados colectivos que merezcan una especial protección, entre otros, el de las personas que padecen enfermedades raras, debiendo procurarles una atención personalizada y adecuada a sus circunstancias personales y procurando en los supuestos en que sea necesario la adecuada coordinación con la Consejería competente en materia de servicios sociales.

A la vista de tales preceptos, así como del Decreto del Presidente 3/2017, de 4 de julio, de reorganización de la Administración Regional, y del Decreto 73/2017, de 17 de mayo, de órganos directivos de esta Consejería, se constata en el ordenamiento autonómico, la competencia que en esta materia tiene la Comunidad Autónoma para la aprobación del Plan y la que corresponde a esta Consejería y en concreto a la D.G. de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano para su tramitación.

En cuanto al procedimiento de elaboración y tramitación del Plan, los informes incorporados al expediente con los nºs 13.1 y 13.2 describen con detalle todas las actuaciones realizadas, comenzando con la elaboración del borrador de Plan por parte de la Comisión Técnica creada al efecto, la intervención de distintos Grupos de Trabajo creados en función de las áreas funcionales que comprende el Plan, con representación de las distintas Consejerías afectadas y de profesionales de instituciones y entidades como la Federación Española de Enfermedades Raras; de la Universidad de Murcia y de entidades locales.

Asimismo, tal como se detalla en tales informes, se ha dado participación a las Consejerías implicadas; se ha efectuado directamente trámite de audiencia a entidades representativas de intereses relacionados con la materia; se haya recabado la consulta de órganos consultivos en los que, además, hay representación de organizaciones o instituciones representativas de intereses profesionales, económicos, sociales o institucionales vinculados con el plan sectorial de que se trate.

02/02/2018 11:14:20
Firmante:
Este es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Salud

Con las respuestas recibidas a lo largo de este proceso de consulta, se han realizado las adaptaciones y modificaciones oportunas de forma y contenido, quedando constancia de ello en el expediente, en el informe incorporado al expediente con el nº 13.1.

II. Aspectos económico-presupuestarios.

El Plan conlleva la adopción e implantación de una serie de medidas con repercusión económica en los presupuestos regionales. Por ello se ha incorporado al expediente como documento nº 14.1 un informe de la Secretaría General de esta Consejería de Salud, sobre el impacto presupuestario que conlleva su ejecución, en cuanto que dicha Consejería es el órgano responsable del impulso del Plan, y en el que se recoge la incidencia presupuestaria en otros departamentos u órganos de la Administración Regional. En concreto, como anexos a dicha memoria se adjuntan informes de los responsables de las unidades que en cada Consejería, organismo u otros entes del sector público de la CARM tienen encomendada la consecución de objetivos previstos en el Plan.

Señalar que fue remitido el expediente a la D.G de Presupuestos y Fondos Europeos de la Consejería de Hacienda y Administraciones Públicas, para la emisión de informe facultativo. Al respecto, la mencionada Dirección General ha contestado que *una vez analizada la documentación remitida por la Consejería, no procede la emisión de informe por parte de esta Dirección General en virtud de la disposición adicional primera del Texto Refundido de la Ley de Hacienda de la Región de Murcia, que señala que la Dirección General de Presupuestos y Fondos Europeos, debe emitir informe preceptivo sobre "todo proyecto de ley, de disposición administrativa o de convenio, cuya aprobación pudiera generar nuevas obligaciones económicas no previstas inicialmente en los Presupuestos de la Administración Pública Regional…", dado que el citado Plan no entraría dentro de ninguno de los supuestos antes citados*.

III. Competencia de aprobación del Plan.

La competencia de aprobación corresponde al Consejo de Gobierno, de acuerdo con lo previsto en el art. 22.13 de la Ley 6/2004, de 28 de diciembre, del Estatuto del Presidente y del Consejo de Gobierno de la Región de Murcia, que atribuye a dicho órgano *Aprobar programas, planes y directrices vinculantes para todos los órganos de la Administración regional y de sus organismos públicos.*

Firmante:
02/02/2018 11:14:20
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación

Región de Murcia
Consejería de Salud

Por otra parte, la Ley 7/2004, de 28 de diciembre, de Organización y Régimen Jurídico de la Administración Pública de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, preceptúa en el artículo 16.2, que los Consejeros, en cuanto titulares de sus respectivas consejerías, ejercen entre otras, las siguientes funciones:

"*c) La elevación al Consejo de Gobierno de los anteproyectos de ley o proyectos de decreto, así como de las propuestas de acuerdos que afecten a su departamento.* Así como *e) La ejecución de los acuerdos del Consejo de Gobierno en el marco de sus competencias*."

En consecuencia, corresponde al Consejero de Salud elevar la propuesta de Acuerdo al Consejo de Gobierno.

Finalmente, respecto a la difusión y publicidad del Plan, la Ley 12/2014, de 16 de diciembre, de Transparencia y Participación Ciudadana de la Región de Murcia, dispone en el artículo 14.4 que los órganos de gobierno, en relación con su planificación estratégica, proporcionarán información relativa a los planes y programas anuales y plurianuales que aprueben, por lo que, una vez aprobado, se estima que debería ser objeto de publicación en el Portal de la Transparencia de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.

Por todo lo expuesto, se informa favorablemente la propuesta de Acuerdo mencionada en el encabezamiento.

El Jefe de Servicio Jurídico.
Fdo:

(*fecha y firma electrónica al margen*)

Firmante: 02/02/2018 11:14:20
Esta es una copia auténtica imprimible de un documento electrónico administrativo archivado por la Comunidad Autónoma de Murcia, según artículo 27.3.c) de la Ley 39/2015.
Su autenticidad puede ser contrastada accediendo a la siguiente dirección: https://sede.carm.es/verificardocumentos e introduciendo del código seguro de verificación