

REFERENCIA:	Código E pediente 0000-OF01-2017-000071
UNIDAD GESTORA:	Departamento de Salud Secretaría General Técnica (Salud) Sección de Régimen Interior y Modernización Tfno.: 848 42 35 49 Dirección: Avda. del Ejercito N 2, 31002 PAMPLONA Correo-Electrónico: sgtsalud navarra.es

ORDEN FORAL 170E/2017, de 6 de marzo, del Consejero de Salud, por la que se aprueba el Plan de mejora en la atención a personas afectadas por Enfermedades Raras en la Comunidad Foral de Navarra.

Las enfermedades raras son enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. En la Unión Europea, se considera rara aquella enfermedad que afecta a menos de 5 personas de cada 10 000. Pese a su rareza son muy numerosas las enfermedades que pueden ser consideradas raras, entre 6.000 y 8.000 lo que hace que el número de personas afectadas sea alto, en torno a un 5-7 % de la población.

Aunque las enfermedades raras son un grupo muy heterogéneo de patologías, los problemas a los que se enfrentan las personas afectadas y sus familias tienen algunas características comunes. Es frecuente que la demora diagnóstica sea elevada por la propia rareza de la enfermedad, que las personas afectadas necesiten múltiples contactos con el sistema por que la afectación sea multisistémica, que no haya tratamientos efectivos debido a la dificultad de investigar para un colectivo tan pequeño, que tengan un alto impacto emocional debido a la discapacidad y riesgo de muerte precoz que en algunos casos conllevan y que afecten también a ámbitos no sanitarios como el educativo, laboral o social.

Las peculiaridades de este grupo de personas hace necesario un esfuerzo por cubrir las especificidades propias del colectivo, intentando alcanzar la legítima satisfacción de sus necesidades en equidad con el resto de la ciudadanía.

Para responder a algunas necesidades del colectivo, mediante la Orden Foral 69/2013 de 19 de junio, se creó un Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra, cuya Comisión de Seguimiento viene trabajando junto con el Registro Estatal de Enfermedades

Raras, creado por Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, en la tipificación epidemiológica de estas enfermedades. Esta Comisión también desarrolla su labor colaborando en proyectos de investigación y en la difusión y sensibilización sobre dichas enfermedades.

En estos momentos, se considera necesario avanzar en el modelo de atención prestado a las personas afectadas, de modo que este sea más acorde a sus necesidades e intente dar respuesta a los retos que estas enfermedades producen en los sistemas sanitarios. Para ello se ha elaborado un Plan de mejora de atención a las enfermedades raras de Navarra.

De conformidad con lo expuesto, y en ejercicio de las facultades que me confiere el artículo 22.1.de la Ley Foral 15/2004, de 3 de diciembre, de la Administración de la Comunidad Foral de Navarra.

ORDENO:

1 . Aprobar el “Plan de mejora en la atención a personas afectadas por enfermedades raras de Navarra” que queda recogido en el Anexo a esta Orden Foral.

2 . Trasladar la presente Orden Foral a la Secretaría General Técnica, al Director Gerente del Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea, a la Directora Gerente del Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra, al Director Gerente de Atención Primaria del SNS-O, al Director del Servicio de Ciudadanía sanitaria, Aseguramiento y Garantías del Departamento de Salud y al Director de Asistencia Sanitaria al Paciente del SNS-O y para su conocimiento y a los efectos oportunos.

Pamplona, 6 de marzo de 2017

EL CONSEJERO DE SALUD, Fernando Domínguez Cunchillos

**PLAN DE MEJORA EN LA ATENCIÓN
SANITARIA
A PERSONAS AFECTADAS POR
ENFERMEDADES RARAS EN NAVARRA**

Febrero 2017

Aprobado mediante ORDEN FORAL 170E/2017,
de 6 de marzo, del Consejero de Salud

ÍNDICE

	PÁGINA
Introducción	3
Objetivos generales	4
1. Codificación y Registro.....	5
2. Prevención	7
3. Diagnóstico	9
4. Atención sanitaria especializada	13
5. Centros de referencia.....	18
6. Atención sociosanitaria	19
7. Formación.....	21
8. Información	22
9. Investigación	23
Plan de acción	24

INTRODUCCIÓN

Según la definición de la Unión Europea, las Enfermedades Raras son aquellas enfermedades con peligro de muerte o invalidez crónica que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes y las ultra-raras las que afectan a menos de una de cada 50.000 personas. Se estima que el número de enfermedades que pueden ser consideradas Enfermedades Raras oscilaría entre 6.000 y 8.000, afectando a un 5-7% de la población. Según estas estimaciones en Navarra, el número de personas afectadas por una Enfermedad Rara estaría entre 30.000 y 42.000.

Aunque son un grupo heterogéneo de enfermedades, tienen algunas características comunes a la mayor parte de ellas como ser crónicas, muy invalidantes, de origen genético y aparición en la infancia en un alto porcentaje de casos y suponer una gran carga de enfermedad tanto para pacientes como para sus familias.

Para el sistema sanitario suponen un gran reto no solo por la dificultad del diagnóstico, las escasas armas terapéuticas con las que contamos y la escasa investigación por parte de la industria, sino también por la necesidad de organizar la asistencia para unas enfermedades que son poco numerosas, muy heterogéneas y que requieren una atención integral biopsicosocial.

El Plan de salud 2014-2020 las ha tenido en cuenta en varios aspectos:

- Dentro de los objetivos para reducir las desigualdades en los resultados de salud incluye “medir y disminuir en un 15% el tiempo medio de identificación y diagnóstico en las enfermedades raras”
- Una de las acciones clave es un “programa específico de apoyo a las madres y padres cuidadoras de niños o niñas con discapacidad física, psíquica, sensorial o intelectual, con atención especial en las enfermedades raras al período desde la sospecha hasta el diagnóstico”.
- Recoge la necesidad de aplicar el Modelo de Atención de Crónicos a todas las personas con enfermedades crónicas incluidas las afectadas por enfermedades raras, en adultos y en período infantil.

- Dentro de los instrumentos estratégicos del Plan contempla la creación de Unidades Funcionales de carácter Multidisciplinar en el campo de las enfermedades raras.
- En las áreas y líneas de investigación prioritaria, dentro de las “prioridades de salud con limitada evidencia o capacidad de intervención” considera necesario investigar sobre enfermedades raras.

OBJETIVOS GENERALES

1. Optimizar la codificación e impulsar el Registro de ER de Navarra
2. Promover la prevención de ER susceptibles de ser evitadas
3. Disminuir el retraso diagnóstico
4. Proporcionar una atención integral continuada y coordinada
5. Promover un sistema integral de cuidados sociosanitarios
6. Estimular la formación en materia de ER
7. Mejorar la información sobre las ER
8. Fomentar la investigación en ER

1. CODIFICACIÓN Y REGISTRO

Objetivos específicos

- Contribuir a la vigilancia epidemiológica de las ER
- Difundir la información sobre ER
- Colaborar con los servicios asistenciales
- Facilitar la investigación de ER

Acciones

1. Mejorar la codificación de las ER
 - a. Mejorar la detección a través de CIAP:
 - Analizar los códigos “99”, que son códigos inespecíficos, para ver en cada uno de ellos las 5 enfermedades más frecuentes y asignarles un subcódigo que facilite su identificación por el Registro.
 - Crear descriptores para las enfermedades raras más frecuentes
 - Poner el código de “sospecha de ER”
2. Trabajar en la simplificación de la validación incorporando acciones como:
 - a. Contabilizar como “caso validado” la comunicación al Registro por un/una especialista
 - b. Validación por clínicos de casos detectados en los sistemas de registro
 - c. Automatizar la comunicación de enfermedades raras mediante un listado de enfermedades raras basado en snomed (ligado a codificación de consultas)
3. Garantizar la continuidad y actualización permanente del Registro:
 - a. Garantizar la contratación del personal necesario
4. Colaboración con la organización asistencial

- a. Colaborar con la Estrategia de Crónicos facilitando a los servicios asistenciales el listado de personas identificadas como afectadas por una enfermedad rara

5. Difusión de la información:

- a. Realizar informes de situación epidemiológica periódicamente
- b. Colaborar con las asociaciones para facilitarles información relevante
- c. Facilitar a profesionales interesados la situación epidemiológica de enfermedades raras de su interés

2. PREVENCIÓN

Objetivos específicos

- Disminuir la incidencia de ER susceptibles de ser evitadas

Acciones

1. Garantizar el acceso a Consejo Genético a personas o familias con diagnóstico, sospecha diagnóstica o antecedentes familiares de :
 - Anomalías cromosómicas o desequilibrios genómicos que ocasionan o pueden ocasionar defectos congénitos, dificultades graves de aprendizaje o problemas de infertilidad.
 - Enfermedades hereditarias infantiles y del adulto.
 - Cánceres hereditarios y familiares.
 - Anomalías congénitas y del desarrollo.
 - Discapacidad intelectual con sospecha de base genética.
 - Trastornos de la fertilidad con sospecha de base genética.
2. Hacer el diagnóstico de portadores a las personas sin afectación clínica relevante, pero con alto riesgo de transmisión de enfermedad a su descendencia, que cumplan los siguientes criterios de indicación:
 - Que la persona presente un riesgo elevado de ser portadora de una enfermedad o trastorno genético cuya alteración genética se conozca y pueda ser identificada mediante el correspondiente análisis genético.
 - Que el diagnóstico genético permita la toma de decisiones reproductivas de la persona o de sus familiares que pueden comprometer a su descendencia.
 - En el caso de menores, el estudio genético de portadores no se realizará hasta que alcance la madurez y competencia necesarias para comprender la naturaleza de su decisión y sus implicaciones y sea capaz de dar su consentimiento.
3. Acceso a Diagnóstico Genético Preimplantacional en los casos indicados

- El DGP sirve para identificar a los preembriones no afectados que serán transferidos mediante técnicas de reproducción humana asistida.
- Se debe hacer en preembriones con alto riesgo de padecer enfermedades o trastornos de base genética graves, de aparición precoz y no susceptibles de tratamiento curativo con arreglo a los conocimientos científicos del momento.
- Las situaciones que pueden dar lugar a DGP con finalidad preventiva son:
 - Enfermedades monogénicas susceptibles de diagnóstico genético preimplantacional.
 - Anomalía cromosómica estructural o numérica materna o paterna.
- Debe cumplir los siguientes criterios específicos:
 - alto riesgo de recurrencia de la enfermedad presente en la familia
 - generar graves problemas de salud no susceptibles de un tratamiento curativo con arreglo a los conocimientos científicos del momento.
 - el diagnóstico genético debe ser posible y fiable
 - debe ser posible realizar un procedimiento de fecundación in vitro/inyección espermática intracitoplasmática (FIV-ICSI) con una respuesta adecuada tras estimulación ovárica controlada.
 - cumplir los criterios específicos de acceso para FIV con gametos propios del Sistema Nacional de Salud

4. Cribado neonatal:

- Garantizar el acceso al cribado de las ER que cumplen criterios de Salud Pública

5. Cribado de cromosopatías durante la gestación según los procedimientos del CHN.

En el caso de Consejo Genético, Diagnóstico de portadores y Diagnóstico Genético Preimplantacional, la decisión a la indicación o no del procedimiento corresponderá al Servicio de Genética. A este Servicio los/las pacientes podrán llegar desde Atención Primaria mediante Interconsulta no presencial y a través de Interconsulta en el caso de Asistencia Especializada.

3. DIAGNÓSTICO

Objetivos específicos

- Incrementar la sospecha clínica de ER
- Mejorar el diagnóstico precoz
- Disminuir la demora diagnóstica

Acciones

1. Protocolo de diagnóstico prenatal en gestaciones o parejas de riesgo con indicación clínica. Criterios de indicación:
 - El feto tiene alto riesgo de padecer una enfermedad o trastorno genético graves, o sus progenitores pertenecen a una familia en la que se ha descrito la presencia de una enfermedad o trastorno genético graves.
 - La enfermedad o trastorno genético tiene una alteración genética conocida (anomalía cromosómica o molecular) y que puede ser identificada mediante el correspondiente análisis genético.
 - El análisis genético debe contribuir al manejo clínico de la gestación o del recién nacido o a la toma de decisiones reproductivas.
2. Diagnóstico genético presintomático en casos indicados: Se realizan en personas asintomáticas para determinar si presentan un riesgo elevado de desarrollar una determinada enfermedad, generalmente de comienzo tardío.
 - Debe cumplir los siguientes criterios de indicación:
 - La persona pertenece a una familia o grupo poblacional de alto riesgo en los que se ha identificado la presencia de una enfermedad o trastorno genético, cuya alteración genética ha sido previamente caracterizada y puede ser identificada mediante un análisis genético.

- Además, se cumple al menos uno de los requisitos siguientes:
 - El análisis genético permite un diagnóstico precoz y un tratamiento más temprano, lo que se traduce en la disminución de la morbimortalidad de la enfermedad, en la previsión de una mejor respuesta terapéutica o en evitar toxicidades por efectos secundarios.
 - El diagnóstico genético de la enfermedad permite la toma de decisiones reproductivas del individuo o de sus familiares que pueden comprometer a su descendencia.
- En el caso de menores, el estudio genético presintomático en enfermedades que aparecen en la edad adulta se deberá diferir hasta que la persona tenga la madurez y competencia necesaria para comprender la naturaleza e implicaciones de su decisión, salvo que existan medidas preventivas eficaces aplicables en la infancia. En enfermedades que aparecen en la infancia y que pueden ser prevenidas o tratadas adecuadamente se deberá realizar lo más cercano posible a la fecha en la que se deben iniciar dichas medidas preventivas y/o terapéuticas.

Igual que en los supuestos anteriores en el Diagnóstico Genético Presintomático la decisión de la indicación o no del procedimiento corresponderá al Servicio de Genética, al que los casos podrán llegar desde Atención Primaria mediante Consulta no presencial y a través de Interconsulta en el caso de Asistencia Especializada.

3. Protocolización de “sospecha de ER”

- a. Establecer los criterios para sospechar una ER: personas hiperfrecuentadoras, personas multisintomáticas, diagnósticos sindrómicos, visitas por múltiples especialidades...

Se proponen unos criterios de sospecha de ER en base a los conocimientos previos y la literatura científica, si bien, no existen unos criterios unánimes adecuadamente validados que permitan una aplicación inmediata en la práctica clínica. Los criterios inicialmente propuestos son:

CRITERIOS DE SOSPECHA DE ER			
ADULTOS			
CRITERIOS			
		Criterios automatizables	Valoración clínica individual
Criterios mayores	Hiperfrecuentación > a 2 desviaciones estándar por encima de su grupo de edad y sexo	X	
	Síntomas simultáneos en al menos 4 sistemas diferentes		X
	Derivación al menos a 4 especialidades en un año	X	
	Diagnóstico sintomático o sindrómico en procesos crónicos	X	
Criterios menores	Fenotipos especiales		X
	Antecedentes familiares de ER		X
	Alteraciones psicológicas	X	
	Alteraciones mentales	X	
	Dolor crónico	X	
SOSPECHA SI			
2CM			
1CM + 2 cm			
INFANCIA			
Diversidad sintomática Alteraciones fenotípicas Alteraciones del desarrollo Déficit motor/sensorial/intelectual			

Para comprobar si estos criterios son suficientemente sensibles y específicos se hará un estudio retrospectivo con la población actualmente identificada como paciente con enfermedad rara. Ello permitirá adecuar los ítems y ponderarlos de modo que, con los resultados obtenidos, se pueda hacer un estudio prospectivo en dos centros de salud que permita validar el instrumento.

- b. Automatizar alarmas ante situaciones definidas como de “sospecha de ER” para validación por médico/a de familia
- c. Establecer los criterios para enviar a AE para confirmar/descartar ER:
 - Envío a consulta de especializada (neurología, hematología...): Enfermos/as con predominio sintomático de un sistema concreto

- Envío a una consulta específica de ER: Enfermos/as con afectación multiorgánica sin predominio sintomático de ningún sistema concreto
- d. Establecer un estatus de “ER no filiada” que de acceso a derechos y prestaciones que será adjudicado por la consulta específica de ER
 - e. Si se confirma la ER: Comunicación al Registro de ER
4. Diagnóstico genético en casos indicados: En personas con signos o síntomas de enfermedad para confirmar o descartar una enfermedad o trastorno de base genética determinado. Para su realización se deberán cumplir los siguientes criterios de indicación:
- a. La persona presenta signos o síntomas sugestivos de una enfermedad o trastorno genético que puede ser diagnosticado mediante el análisis genético.
 - b. El diagnóstico genético de la enfermedad cumple al menos uno de los requisitos siguientes:
 - implica un claro beneficio en el manejo clínico (diagnóstico, tratamiento o seguimiento) de la persona enferma o de sus familiares.
 - evita la realización de otros procedimientos diagnósticos o terapéuticos menos adecuados.
 - proporciona información clave para la toma de decisiones reproductivas del individuo o de sus familiares que pueden comprometer a su descendencia.
5. Acceso a 2ª opinión ante inclinaciones diagnósticas o recomendaciones terapéuticas de elevada trascendencia individual.

4. ATENCIÓN SANITARIA ESPECIALIZADA

Objetivos específicos

1. Disminuir el impacto de la enfermedad en la persona y familia
2. Mejorar la integralidad y continuidad de la atención
3. Favorecer el acceso y disminuir los tiempos de espera
4. Prevenir el deterioro y potenciar la autonomía

Acciones

1. Identificar a las personas con enfermedades raras
2. Estratificar las personas con ER según severidad
3. Establecer circuitos de atención
4. Crear una Unidad de Referencia de adultos para ER, dependiente de Medicina Interna, en el CHN
5. Crear una Unidad de Referencia de pediatría para ER
6. Crear un Comité multidisciplinar de ER
7. Creación de Unidades multidisciplinarias por grupos de patologías
8. Aplicar a las personas identificadas como afectadas de ER severa, el modelo de crónicos:
 - Establecer un especialista de referencia que quedará identificado en Historia Clínica
 - Contar con una enfermera de enlace-gestora de casos:
 - Coordinación de consultas
 - Consultas multidisciplinarias
 - Identificación en historia clínica: habilitación del perfil de ER en el programa de crónicos

- Garantizar la continuidad asistencial mejorando la coordinación:
 - Entre niveles asistenciales (AP-AE)
 - Pediatría-adulto
 - Entre los servicios de AE
- Disminuir las estancias hospitalarias evitables
- Acceso a servicios de Atención Temprana y RHB próximos al domicilio
- Plan de cuidados personalizado que incluya actuaciones en casos de descompensación
- Nuevos modelos de atención: Consultas multicita de alta resolución, consultas no presenciales, interconsultas no presenciales, HaD¹, HD², ingresos directos desde Atención Primaria
- Cuidados paliativos

9. Información y apoyo psicoemocional a paciente y persona cuidadora, valoración de su sobrecarga

10. Protocolizar la atención en casos específicos (determinadas patologías, urgencias, ingresos pediátricos...).

11. Establecer el estatus de “ER no filiada” para pacientes con dificultades para la confirmación diagnóstica al que se aplique el mismo modelo de atención

12. Garantizar el acceso a los medicamentos y terapias avanzadas con efectividad clínica

13. Facilitar el acceso a coadyuvantes, ayudas técnicas y productos sanitarios

14. En niños y niñas: Accesibilidad a la Atención Temprana de 0 a 6 años y rehabilitación estival dentro del Plan de Atención Integral a la Infancia (en elaboración).

15. Facilitar el acceso a 2ª opinión, unidades expertas y centros de referencia

¹ Hospitalización a Domicilio

² Hospital de Día

16. Informar adecuadamente en cada fase de la enfermedad
17. Sistematización de los contenidos de la información
18. Inclusión de las personas que cumplan criterios en el Programa de Ejercicio Terapéutico y Rehabilitación funcional dentro del Plan de Capacidad Funcional
19. Acceso a cuidados paliativos en casos indicados

Unidad de Referencia de Enfermedades Raras

Creación de una Unidad de Referencia de Enfermedades Raras de adultos y otra de pediatría en el CHN

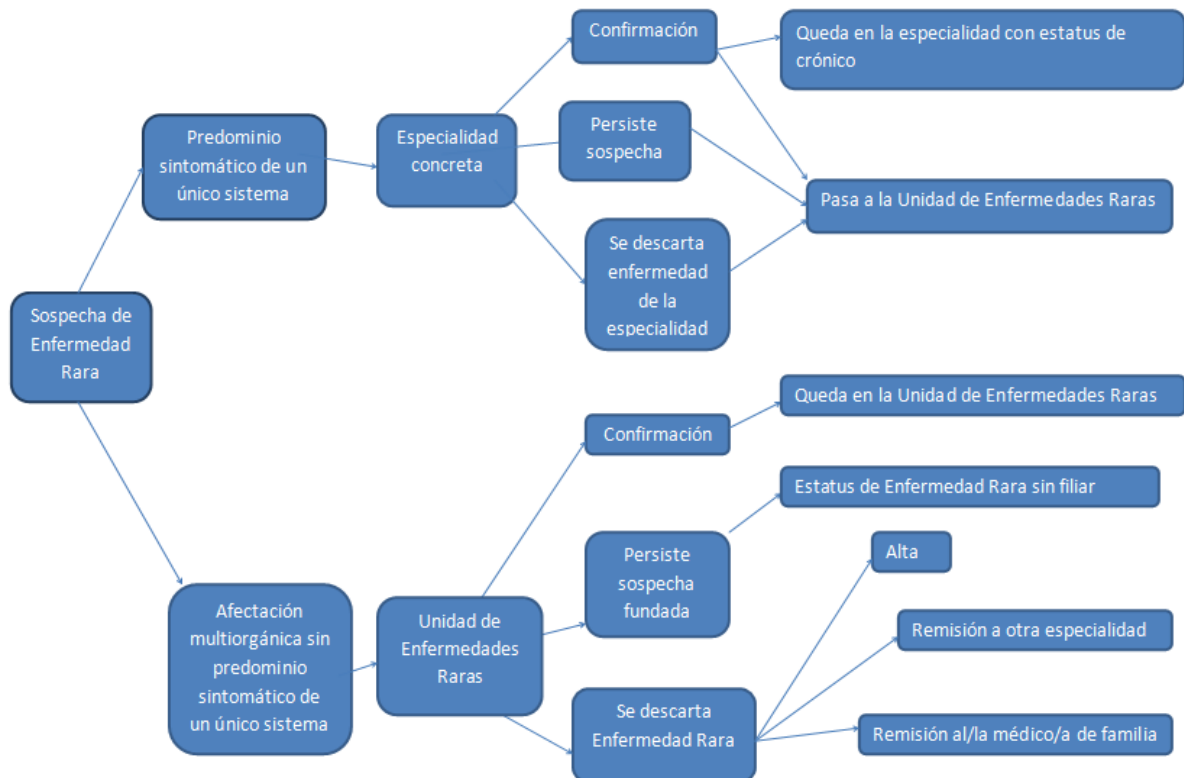
- Componentes de la unidad de referencia: Internista o pediatra, enfermería, trabajo social
- Nombramiento de una persona responsable de la Unidad
- Designación de especialistas concretos para ER dentro de genética, rehabilitación, neurología, hematología y psicología clínica.

Acciones de la Unidad:

- Atención directa*
 - Responsables directos de la atención a
 - Pacientes con estatus de “ER no filiada”
 - Pacientes con enfermedades raras multisistémicas
 - Pacientes con enfermedades ultra-raras (enfermedades que afectan a menos de una de cada 50.000 personas)
 - Acciones clínicas: Plan de atención integral
 - Diagnóstico
 - Plan de acción
 - Seguimiento clínico
 - Información médica pertinente
 - Programación de exploraciones complementarias
 - Derivación a centro de referencia o consulta de especialista adecuado

* La Unidad de Referencia no atenderá a todas las personas afectadas de una enfermedad rara. Aquellas que tengan un predominio sintomático claro, seguirán siendo atendidas en el Servicio que corresponda, si bien se les aplicará la metodología de crónicos, con todos sus atributos, cuando tengan una afectación severa. Los Servicios cumplirán las mismas funciones que la Unidad para los casos de ER que atienden.

- Control de tratamiento
 - Apoyo psicoemocional
- Consulta multiestamento (medicina-enfermería-trabajo social)
 - Atención multiestamento
 - Atención sociosanitaria
- Elaboración o adaptación de protocolos
- Reordenación de circuitos
- Formación de otros profesionales
- Actuar como consultores para las especialidades
- Investigación: Relación con el Registro
- Relación con las asociaciones
- Coordinación con otros Departamentos: Derechos sociales, Educación y Laboral



Comité de Enfermedades Raras

El Comité incluirá a los componentes de la Unidad de Referencia, a los especialistas concretos designados para ER, a profesionales del Registro y aquellos otros que se considere necesario.

Actuará como órgano colegiado de apoyo a la Unidad de Referencia.

Objetivos del Comité:

- Apoyo a la Unidad de Referencia
- Toma de decisiones compartida y multidisciplinar
- Organización de flujos de pacientes en base a las decisiones tomadas

Acciones del Comité:

- Asesoramiento clínico en casos nuevos: Toma de decisiones diagnósticas
- Asesoramiento clínico en casos conocidos: Toma de decisiones terapéuticas
- Asesoramiento multidisciplinar: Planes de acción integrales
- Apoyo a la Unidad de referencia en la reordenación de circuitos, protocolización de patologías...

Participación:

- El Comité contará con la participación de GERNA (Grupo de Enfermedades Raras de Navarra) para las acciones genéricas en las que no se traten de casos clínicos (reordenación de circuitos, protocolización de patologías...)

Unidades multidisciplinarias por grupos de enfermedades

En aquellos casos en que las personas afectadas tengan un predominio sintomático claro y continúen siendo atendidas en sus especialidades correspondientes, se valorará la necesidad de crear unidades multidisciplinarias.

Debido al escaso volumen de pacientes en estas enfermedades, las unidades agruparán patologías o grupos de patologías que sean coherentes y compartan características comunes.

Previo a la creación de las unidades se definirá el modelo funcional de las mismas, estableciendo cual debe ser su composición, organización y dependencia, así como el volumen de pacientes necesario para su creación.

A las personas afectadas atendidas en estas unidades, se les aplicará el mismo modelo que las atendidas en la unidad de ER.

Para ello se pondrán en marcha consultas y circuitos asistenciales de alta resolución con sistema multicita, se impulsarán las consultas no presenciales y se incorporarán enfermeras de enlace.

5. CENTROS DE REFERENCIA

Objetivos específicos

1. Asegurar el acceso al diagnóstico y tratamiento más actualizados
2. Mejorar el seguimiento de los pacientes

Acciones de los servicios clínicos

1. Derivación de pacientes para confirmación diagnóstica
2. Cooperación con CSURes u otras Unidades de experiencia en la definición de estrategias terapéuticas y de seguimiento
3. Solicitudes de consultoría sobre distintos aspectos de la ER en cuestión

Para mejorar la atención de estas personas es necesario acceder al conocimiento superespecializado, para lo que el Ministerio cuenta con los llamados Centros, Servicios o Unidades de referencia, los conocidos como CSURes, que son centros donde se concentran casos de enfermedades poco frecuentes, enfermedades que requieren alta tecnología y aquellas que necesitan un elevado nivel de especialización (no son exclusivos de ER).

Tienen la ventaja de que deben cumplir unos criterios de calidad y el acceso de todas las personas del SNS se realiza en igualdad de condiciones, pero tenemos el inconveniente de que todavía no se han abordado todas las ER que necesitan centros de referencia, por lo que sigue siendo necesario establecer mecanismos de derivación del paciente a centros que no están oficialmente acreditados a través del mecanismo de “segunda opinión”.

Los/las profesionales del sistema que atienden a estas personas tienen la obligación de conocer DONDE se encuentra este conocimiento y COMO derivar al paciente.

6. ATENCIÓN SOCIOSANITARIA

Esta atención seguirá un desarrollo progresivo en el contexto de la coordinación socio-sanitaria.

Objetivos específicos

1. Dar a las personas afectadas una Atención Sociosanitaria acorde a las necesidades
2. Disponer de servicios sociosanitarios de apoyo en el ámbito comarcal
3. Apoyar a las personas afectadas y sus familias en todos los ámbitos (social, educativo y laboral)
4. Potenciar la relación con las asociaciones en las que se agrupan

Acciones

1. Modelo general de Atención Sociosanitaria
 - Analizar las necesidades sociales y sanitarias de las personas afectadas
 - Dotar a las personas afectadas con altas necesidades sociales y altas necesidades sanitarias del modelo general de Atención Sociosanitaria
 - Establecer un Plan de Acción Integral y personalizado que incluya cuidados sanitarios, sociales y autocuidados
 - Dar a las personas que lo requieren un modelo sociosanitario de gestión de casos
2. Apoyo en el ámbito social:
 - Apoyo económico para desplazamientos en relación con la atención
 - Potenciar la red de apoyos dentro de la familia
3. Apoyo en el ámbito escolar
 - Formación sanitaria básica del profesorado con alumnos-as con ER

- Colaboración en la sensibilización de escolares
- Apoyo sanitario si se precisa: Atención de enfermería en la escuela según el Plan de Atención Integral a la Infancia que está en elaboración.
- Acceso a las aulas hospitalarias

4. Apoyo en el ámbito laboral

- Concentrar citas para facilitar la continuidad laboral de la persona afectada y/o cuidadora
- Establecer modelos de atención no presencial que faciliten la continuidad laboral

5. Apoyo a las asociaciones

- Apoyar a las asociaciones que ofrecen servicios complementarios de la administración
- Contar con las asociaciones para la elaboración de planes y programas
- Colaborar con las asociaciones en la investigación sobre ER
- Promover la ayuda mutua y los grupos de autoayuda
- Potenciar el voluntariado para ER

7. FORMACIÓN

Objetivos específicos

1. Aumentar el conocimiento de los/las profesionales sobre estas enfermedades
2. Formar a las personas afectadas y sus familias sobre los cuidados necesarios para disminuir el impacto de la enfermedad.

Acciones

1. Formación y capacitación de las personas afectadas y/o cuidadoras:
 - a. Formación en el cuidado de la enfermedad
 - b. Formación en ejercicio terapéutico
2. Organizar jornadas sobre ER que sirvan para la sensibilización de profesionales
3. Formar a profesionales de Primaria mediante talleres protocolo “dice_APER” utilizando una metodología de formación de formadores
4. Poner a disposición de los/las profesionales un curso semipresencial sobre enfermedades raras
5. Incluir las Enfermedades Raras en la Escuela de Pacientes y Cuidadores
6. Ofrecer cursos y seminarios formativos para estudiantes de ciencias de la salud, con impacto curricular, en ambas universidades

8. INFORMACIÓN

Objetivos específicos

1. Visibilizar las ER y sensibilizar a la sociedad respecto a la problemática de estas enfermedades
2. Mejorar la información de las personas afectados y sus familias

Acciones

1. Fomentar las campañas de sensibilización e información sobre las ER, en colaboración con las asociaciones
2. Promover la convocatoria de conferencias/jornadas sobre ER
3. Proporcionar información sobre:
 - derechos de la persona enferma y la persona que se encarga de su cuidado, así como de su familia
 - la existencia de asociaciones de pacientes
 - derecho a una segunda opinión profesional
 - fuentes acreditadas de información como Orphanet o SIO (Servicio de Información y Orientación de FEDER).
 - riesgo de recurrencia familiar (consejo genético)
 - trámites necesarios para acudir a centros de referencia o acceder a medicamentos extranjeros o de compasión cuando se precise
 - productos de apoyo y cómo conseguirlos
 - servicios y recursos de la administración adecuados a su situación, así como los trámites a realizar para acceder a ellos

9. INVESTIGACIÓN

Objetivo específico

1. Aumentar la investigación en enfermedades raras en el Sistema Sanitario Público de Navarra

Acciones

1. Incluir las enfermedades raras entre las prioridades de investigación del Departamento de Salud
2. Investigación epidemiológica mediante el Registro de ER
3. Investigación etiopatogénica de ER
4. Investigación en cuidados, servicios sanitarios e impacto de las ER en las personas y en Salud Pública
 - Investigación para la mejora de la sospecha diagnóstica mediante beca comisionada: definir perfiles de pacientes que permitan establecer sistemas de alarma
5. Investigación de medicamentos para “enfermedades huérfanas”
6. Evaluación del impacto de los modelos de atención de las ER

PLAN DE ACCIÓN 2017-2018

	2017	2018
REGISTRO		
Crear descriptores en CIAP para las enfermedades raras más frecuentes	X	
Listado enfermedades raras basado snomed		X
GENÉTICA		
Protocolo de diagnóstico prenatal	X	
Protocolo diagnóstico genético		X
ATENCIÓN SANITARIA		
Validar el protocolo de criterios de "sospecha de ER"	X	
Habilitación de una alarma de "sospecha de ER"		X
Habilitación de perfil de ER en el icono de crónicos		X
Protocolo de crónicos para ER adulto	X	
Protocolo de crónicos para ER infantil		X
Creación de unidad de referencia		X
FORMACIÓN		
Formación dice-AP	X	
Elaboración curso semipresencial ER	X	
Inclusión ER en escuela de pacientes		X