



8 Definición de la Estrategia

8.1 Objetivo general

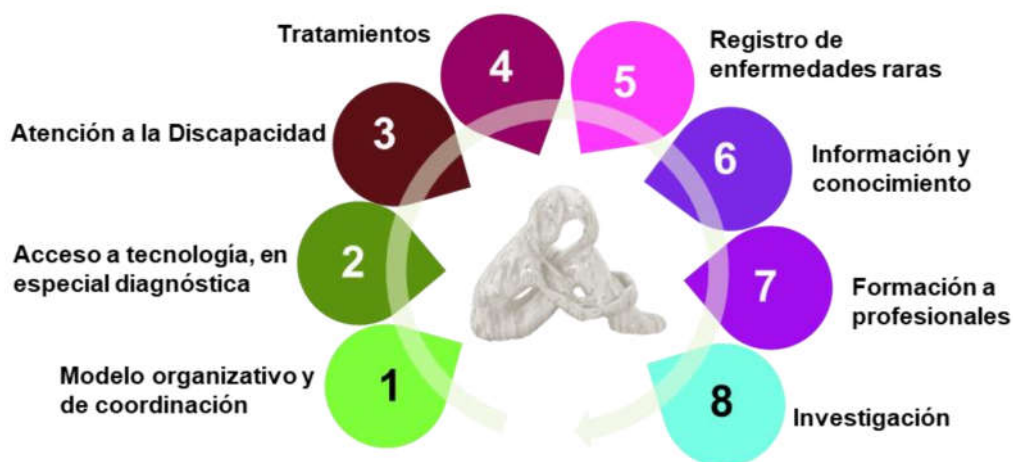
El objetivo general de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias es:

Garantizar el abordaje integral de las personas con diagnóstico o sospecha de enfermedad rara, permitiendo el acceso en condiciones de equidad a una atención coordinada que favorezca el diagnóstico precoz, así como la disponibilidad de los tratamientos dentro de la comunidad autónoma de Canarias, y con respecto a otras CCAA para asegurar la calidad de vida de los pacientes y sus familias, a la vez que se promueve la mejora de su conocimiento e investigación.

8.2 Objetivos específicos

Para alcanzar el objetivo general se plantean los siguientes objetivos específicos:

Ilustración 4: Objetivos específicos de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias



1 Modelo organizativo y de coordinación

Favorecer el diagnóstico precoz, la atención integral y la continuidad asistencial del paciente afecto de una enfermedad rara, protocolizando la coordinación entre los diferentes servicios, unidades asistenciales e instituciones implicadas.

2 Acceso a tecnología, en especial diagnóstica

Asegurar el acceso de los pacientes a la tecnología de diagnóstico genético, garantizando anterior y posteriormente el adecuado asesoramiento, tanto al paciente como a sus familiares, así como facilitar igualmente los medios diagnósticos para aquellos pacientes con enfermedades poco frecuentes sin base hereditaria conocida.



3 Atención a la Discapacidad

Favorecer la cobertura de las necesidades que pueden presentar las personas con enfermedades poco frecuentes con relación a la discapacidad.

4 Tratamientos

Mejorar el acceso y la información de las personas diagnosticadas con una enfermedad rara sobre las diferentes opciones terapéuticas existentes, en el ámbito farmacológico, de las terapias avanzadas y/o de la rehabilitación, garantizando, del mismo modo, el acceso a los profesionales sanitarios a las herramientas terapéuticas precisas para el tratamiento de estos pacientes.

5 Registro de enfermedades raras

Mejorar el sistema de registro de enfermedades raras en Canarias de personas con diagnóstico confirmado, favoreciendo la recogida de datos en la Historia Clínica, así como la actualización permanente del Registro autonómico a partir de diferentes fuentes de información clínica o sociosanitaria.

6 Información y conocimiento

Favorecer la mejora del conocimiento de la población en general sobre las enfermedades raras aprovechando las oportunidades que ofrecen las nuevas tecnologías.

7 Formación a profesionales

Favorecer la formación de los profesionales en el manejo de las enfermedades raras, así como en los protocolos de derivación hacia las unidades especializadas.

8 Investigación

Fomentar la investigación en torno a las enfermedades raras, mediante el incremento de la financiación en investigación e incremento de infraestructuras (personal y material).

8.3 Desarrollo estratégico

El desarrollo estratégico permite articular la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias en 7 grandes líneas estratégicas, que a su vez se desarrollan en 16 proyectos y 64 medidas.

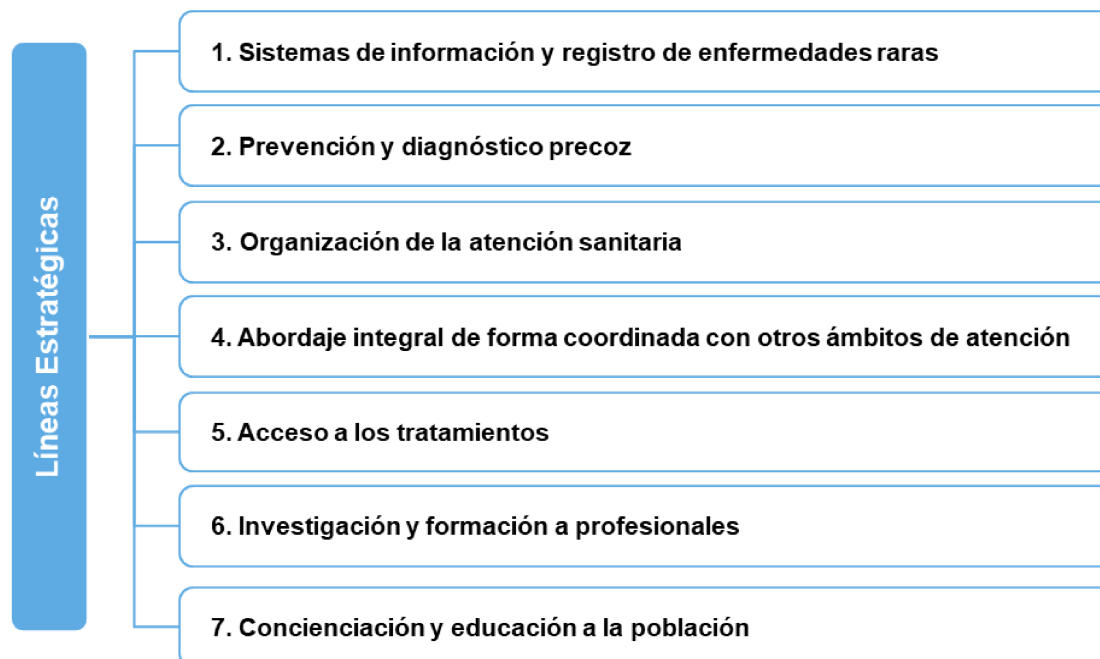
Ilustración 5: Desarrollo estratégico de enfermedades raras en Canarias





Las líneas estratégicas que vertebran la Estrategia son las siguientes:

Ilustración 6: Líneas estratégicas en enfermedades raras en Canarias



A continuación, se presenta el desarrollo de cada una de las líneas estratégicas en sus correspondientes proyectos y medidas.

8.3.1 Sistemas de información y registro de enfermedades raras

El desarrollo de esta línea estratégica se orienta a garantizar la existencia de un registro autonómico de las enfermedades raras que permita centralizar la información relativa al número de personas afectadas con el objetivo de conocer la situación epidemiológica de Canarias. Para ello, se prevé establecer los procedimientos adecuados para recabar los datos de diferentes fuentes de información. De la misma manera, también se quiere favorecer la adaptación de los sistemas de información del SCS a las particularidades propias de las enfermedades raras, facilitando la labor de los profesionales sanitarios y mejorando la cobertura de las necesidades de los pacientes.

Para ello, se proponen los siguientes proyectos:

- Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias.
- Adaptación de los sistemas de información a la especificidad de las enfermedades raras.

Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias

- Consolidar la implementación en las Historias Clínicas Electrónicas del SCS (Drago AP, Drago AE y SAP) del formulario de registro de enfermedades raras que incluya un conjunto mínimo de datos para la recogida homogénea de información básica en los centros asistenciales de AP y AE.



- Desarrollar los procedimientos técnicos necesarios para la comunicación de la información desde las Historias Clínicas Electrónicas (Drago AP, Drago AE y SAP) al Registro de enfermedades raras de Canarias.
- Mejorar progresivamente los mecanismos para la captación de casos a partir de las fuentes de información disponibles con la finalidad de conseguir un censo de personas con enfermedades poco frecuentes en Canarias.
- Diseñar un modelo de gestión dinámico para el acceso al Registro de enfermedades raras de Canarias, incluyendo la consulta de los árboles genealógicos informatizados, por parte de los profesionales sanitarios autorizados de acuerdo con los procedimientos establecidos para la solicitud de información de los diferentes registros y sistemas de información del SCS.
- Potenciar en los centros hospitalarios de titularidad privada la recogida de información y comunicación de casos al Registro autonómico de enfermedades raras.
- Promover la evaluación continua del funcionamiento del Registro de enfermedades raras de Canarias para identificar áreas de mejora (déficits de cumplimentación, errores de codificación, etc.) y establecer las correspondientes acciones correctoras.
- Elaborar informes periódicos que permitan conocer la situación epidemiológica de las enfermedades raras en Canarias.
- Favorecer la obtención y comunicación al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) de la información relativa a los casos de enfermedades raras priorizadas por el Ministerio de Sanidad, así como facilitar la comunicación y el trabajo en red con el resto de Registros autonómicos de enfermedades raras.

Adaptación de los sistemas de información a la especificidad de las enfermedades raras

- Asegurar que todos los centros hospitalarios de la red pública de Canarias disponen de forma informatizada del petitorio actualizado de pruebas diagnósticas a las unidades de genética clínica, garantizando el acceso de los pacientes a dichas pruebas en condiciones de equidad.
- Potenciar el desarrollo de la historia clínica compartida entre los diferentes centros asistenciales de AP y AE, así como, favorecer también la información compartida entre profesionales de los centros sociosanitarios para garantizar la continuidad asistencial de las personas con enfermedades poco frecuentes.
- Promover modelos de comunicación virtuales, tanto entre los propios profesionales como entre los profesionales y los pacientes.
 - Impulsar mecanismos de comunicación telemáticos entre niveles asistenciales para favorecer la coordinación y relación entre los profesionales clínicos que intervienen en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las personas con alguna enfermedad rara y de sus familiares.
 - Facilitar la incorporación de modalidades de comunicación y consulta no presenciales para facilitar la atención telemática a los pacientes (consultas audiovisuales).



- Favorecer el desarrollo de sistemas informatizados que den acceso rápido a las diferentes modalidades terapéuticas de enfermedades raras, con el objetivo de que sirva al profesional como un soporte a la toma de decisión para la prescripción del tratamiento más idóneo de acuerdo con las circunstancias clínicas del paciente.

8.3.2 Prevención y diagnóstico precoz

El objetivo de esta línea estratégica es potenciar el desarrollo de actuaciones preventivas en el caso de aquellas enfermedades raras en las que sea posible, disminuyendo la incidencia de los factores de riesgo asociados a su aparición. Igualmente, se pretende mejorar y agilizar los tiempos de diagnóstico de las enfermedades raras a través de la organización del circuito de atención a los pacientes con sospecha para una derivación temprana a las unidades de referencia en enfermedades raras. Asimismo, en la medida de lo posible, se contempla la dotación de recursos a las unidades de referencia y las consultas especializadas en enfermedades raras, especialmente en lo relativo a la mejora tecnológica.

Para ello, se establecen los siguientes proyectos:

- Prevención primaria preconcepcional y durante el embarazo.
- Detección temprana y diagnóstico.
- Fortalecimiento de las unidades de genética clínica de referencia y consultas especializada en enfermedades raras.

Prevención primaria preconcepcional y durante el embarazo

- Potenciar la adopción de medidas de salud pública dirigidas a promover estilos de vida saludables y evitar el consumo de sustancias perjudiciales durante la etapa preconcepcional y el embarazo desde el desarrollo de la consulta preconcepcional y las consultas de seguimiento de control del embarazo.
- Impulsar el desarrollo de consultas ginecológicas de asesoramiento reproductivo con el apoyo de las unidades de genética clínica para facilitar el acceso a este servicio a aquellas pacientes y/o parejas con enfermedad rara que se estén planteando un embarazo.

Detección temprana y diagnóstico

- Impulsar la realización de cribajes en la pareja de las enfermedades genéticas graves autosómicas dominantes o autosómicas recesivas con elevada tasa de portadores entre la población general, tales como la fibrosis quística, la hiperplasia suprarrenal congénita, la atrofia muscular espinal y otras ya bien conocidas, de acuerdo con los criterios de derivación establecidos por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.
- Determinar los criterios de derivación para Diagnóstico Genético Preimplantacional, de acuerdo con los establecidos por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, y favorecer el acceso de las mujeres que cumplan con los mismos.



- Establecer e implementar un protocolo que incluya un circuito específico para la derivación de las personas con sospecha a las unidades de enfermedades raras, así como a las unidades de genética clínica (asesoramiento y diagnóstico genético), tanto desde el ámbito de atención primaria como de atención hospitalaria.
 - Implementar en toda la red asistencial guías de práctica clínica, algoritmos de cribado y de diagnóstico homogeneizados y consensuados con los profesionales sanitarios.
 - Incluir en el Programa de Salud Infantil de Atención Primaria, que aborda la atención de menores y adolescentes, síntomas clave de alarma o sospecha para facilitar la detección precoz de las enfermedades raras.
 - Favorecer la accesibilidad a las consultas de asesoramiento genético a aquellas personas con diagnóstico confirmado, sospecha diagnóstica o de riesgo.
 - Asesoramiento pre y post-test.
 - Identificación de otros familiares susceptibles de estudio.
 - Acercar la actividad de las unidades de genética clínica a las islas no capitalinas a pacientes y familiares con indicación clínica, mediante consultas telemáticas o presenciales en el hospital de referencia, si se precisa.
 - Garantizar la equidad de acceso de todas las personas con sospecha de una enfermedad rara a las pruebas diagnósticas que se requieran, asegurando el acceso homogéneo a la cartera de servicios de pruebas diagnósticas desde los diferentes dispositivos asistenciales de Canarias.
 - Asegurar el conocimiento por parte de los profesionales sanitarios del protocolo y los instrumentos de apoyo relativo a los circuitos de derivación de pacientes, favoreciendo la coordinación de los dispositivos asistenciales implicados.
- Favorecer el desarrollo del diagnóstico prenatal mediante el diseño de circuitos de derivación con carácter preferente en los casos de mujeres embarazadas con riesgo de afectación del feto por una enfermedad rara.
- Agilizar la derivación a los Centros, Servicios o Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud de pacientes con sospecha de enfermedad rara cuando no sea posible su diagnóstico en Canarias.
- Potenciar el cribado neonatal en Canarias con criterios de utilidad diagnóstica terapéutica.
 - Ampliar el panel de enfermedades incluidas en el cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de Canarias e incorporar las pruebas genéticas como pruebas de segundo nivel en los casos que sea posible.
 - Realizar un correcto seguimiento del programa de cribado neonatal por el Comité de Evaluación de enfermedades raras de Canarias.
 - Adaptar el circuito del Programa para el Diagnóstico Precoz de Metabolopatías Congénitas en el recién nacido, nuevo modelo organizativo de Canarias (nuevas unidades normativas).
- Impulsar el diagnóstico genético presintomático de las enfermedades raras en los casos que se determinen.



Fortalecimiento de las unidades de referencia y consultas especializadas en enfermedades raras

- Dotar a las unidades de referencia y consultas especializadas con recursos de precisión diagnóstica y clínica para un diagnóstico precoz, adecuando los recursos estructurales y asistenciales al crecimiento de la demanda.
- Incrementar, con criterios de coste eficiencia y con significado clínico, de forma específica, la capacidad tecnológica de las unidades de genética clínica para disponer de las pruebas de bioquímica y genéticas más actuales para mejorar la cobertura de la demanda de pruebas diagnósticas.
- Incorporar la bioinformática y la tecnología Next Generation Sequencing (NGS), entre otras tecnologías para favorecer el diagnóstico de las enfermedades raras.

8.3.3 Organización de la atención sanitaria

El desarrollo de la línea estratégica de organización de la atención sanitaria contempla la mejora de la organización del proceso asistencial de las personas con enfermedades poco frecuentes consolidando los mecanismos de coordinación y comunicación entre los diferentes dispositivos asistenciales, especialmente de las islas no capitalinas con las unidades de referencia. Igualmente, se aborda el proceso de atención al paciente pediátrico impulsando la consolidación de la red de Atención Temprana en todo el archipiélago, la existencia de un pediatra de referencia en las islas no capitalinas que coordine la atención con las unidades específicas de referencia y la definición de un modelo homogéneo de transición de la edad pediátrica a la edad adulta en toda la Comunidad. Adicionalmente, se consideran medidas de humanización en la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias con el propósito de mejorar entre otros aspectos, la accesibilidad, la comunicación y la empatía en el trato personal.

De esta forma, se plantea el desarrollo de los siguientes proyectos:

- Atención de las personas con enfermedades poco frecuentes.
- Mejora de la atención a los pacientes pediátricos.
- Promoción de la humanización en la atención a las enfermedades raras.

Atención de las personas con enfermedades poco frecuentes

- Consolidar la creación y dotación de las unidades provinciales de referencia en enfermedades raras en las dos islas capitalinas, para garantizar una atención de calidad, segura, eficiente, multidisciplinar y coordinada, con profesionales especializados.
- Definir el circuito asistencial del paciente con enfermedades poco frecuentes, para desarrollar un modelo adecuado de atención y garantizar su continuidad asistencial y seguimiento.
 - Favorecer la coordinación asistencial de las unidades de referencia en enfermedades raras con Atención Primaria, así como con otros servicios Hospitalarios en cada provincia. En estos circuitos, se tendrán en cuenta los pacientes con especial vulnerabilidad, tales como: menores atendidos por el



sistema de protección a la infancia, mujeres embarazadas afectadas con enfermedades poco frecuentes.

- Mejorar la derivación de pacientes a centros especializados (centros de referencia nacionales/CSUR y Redes Europeas de Referencia), con criterios de coste eficiencia, en determinadas patologías o tipos de enfermedad, cuando no sea posible una atención adecuada en Canarias.
- Implementar los modelos de coordinación necesarios entre las islas no capitalinas y las unidades de referencia, para permitir, en la medida de lo posible, ofrecer una atención especializada en el lugar de residencia de los pacientes. A tal efecto se consideran las siguientes acciones:
 - Impulsar la figura del especialista consultor perteneciente fundamentalmente a las unidades de enfermedades raras para que de forma periódica lleve a cabo la atención de los pacientes de las islas no capitalinas, ya sea a través de consultas virtuales o presenciales mediante su desplazamiento a dichas islas.
 - Promover la figura de un coordinador de la especialidad de Medicina Interna en cada una de las islas no capitalinas, que, junto con el especialista correspondiente en esas islas, valoren con la Unidad de Referencia provincial el circuito de atención más adecuado y adaptado en la medida de lo posible a las necesidades del paciente.
- Impulsar el carácter multidisciplinar en las unidades de referencia.
 - Promover el trabajo en red entre especialidades y niveles asistenciales.
 - Impulsar el desarrollo de consultas multidisciplinarias entre especialistas.
 - Incorporar en el abordaje de las personas afectadas por una enfermedad rara la perspectiva social a través de la integración de los trabajadores sociales del ámbito hospitalario en los equipos de las unidades de referencia de atención a las enfermedades raras.
 - Desarrollar la figura del gestor de casos como profesional de enlace y agente facilitador de la atención multidisciplinar (asignando en cada caso el perfil profesional más idóneo, de acuerdo con las especificidades de la enfermedad), especialmente en el caso de las enfermedades raras de curso progresivo.
 - Incorporar la figura del psicólogo clínico a las Unidades de Enfermedades Raras.
- Crear en el ámbito hospitalario, consultas monográficas, unidades o grupos de trabajo especializados de referencia en patologías concretas.

Mejora de la atención a los pacientes pediátricos

- Potenciar la figura del pediatra de referencia en las islas no capitalinas para favorecer la coordinación con las unidades específicas, ya sea de pacientes diagnosticados a través del cribado neonatal de metabopatías como de otras enfermedades raras.
- Favorecer la implantación y el desarrollo homogéneo de las consultas de transición de la edad pediátrica a la edad adulta mediante la aplicación de un



protocolo común en las diferentes áreas de salud que asegure la continuidad asistencial y la periodicidad del seguimiento de los pacientes.

- Impulsar y dar continuidad al desarrollo de la red de Unidades de Atención Temprana de Canarias, que incluye al menos una unidad en cada isla, para la valoración, la intervención y el seguimiento, según lo establecido en el mismo.
- Promover desde las Unidades de Atención Temprana el desarrollo de sesiones de trabajo entre los diferentes dispositivos implicados (sociales, educativos y sanitarios) para la valoración de casos complejos.

Promoción de la humanización en la atención a las enfermedades raras

- Impulsar por parte del Comité de Evaluación y/o Unidades de Enfermedades Raras la mejora del proceso de información y comunicación de los profesionales médicos a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares.
- Facilitar la información, la comunicación y el apoyo en la gestión de todos los trámites clínicos y administrativos (citas, recursos de apoyo, ...) a los pacientes, especialmente a través de la figura del gestor de casos de referencia.
- Promover el acompañamiento profesional durante el proceso asistencial para facilitar el afrontamiento del mismo por parte de pacientes y familiares.
- Favorecer la cumplimentación del documento de Manifestaciones Anticipadas de Voluntad por parte de los pacientes, para que el personal sanitario actúe de acuerdo con el mismo en el caso de que llegasen a producirse las circunstancias necesarias para ello.

8.3.4 Abordaje integral de forma coordinada con otros ámbitos de atención

Mediante la definición de esta línea estratégica se pretende estrechar los lazos de colaboración con otros sistemas de protección social para ofrecer una atención integral que aborde las diferentes necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares, fundamentalmente en el plano social, educativo y laboral. De la misma forma, también se busca establecer un marco de colaboración estable con las asociaciones de pacientes y ONG con el fin de promover la labor que desarrollan en diferentes ámbitos, así como favorecer el desarrollo de actuaciones conjuntas orientadas a mejorar la atención y la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara. Finalmente, también se promueven acciones de información y formación sobre aspectos preventivos y sobre el manejo de la enfermedad, cuando los pacientes ya han sido diagnosticados.

Todos estos aspectos se abordan en los siguientes proyectos:

- Coordinación con otros sistemas de protección social para garantizar el abordaje integral de las personas con enfermedades poco frecuentes.
- Potenciación del papel de las asociaciones de pacientes y el apoyo social.
- Apoyo formativo al paciente y la familia.



Coordinación con otros sistemas de protección social para garantizar el abordaje integral de las personas con enfermedades poco frecuentes

- Favorecer la coordinación entre el ámbito de servicios sociales y el sanitario para mejorar el acceso de las personas con enfermedades poco frecuentes a los productos de apoyo (antiguas ayudas técnicas), tales como los destinados a la adaptación del mobiliario y del hogar, el cuidado personal, las actividades domésticas, sistemas de comunicación (entre los que se incluyen los sistemas aumentativos y alternativos de comunicación), los ordenadores y los juguetes adaptados, entre otros.
- Diseñar e implementar un protocolo de coordinación entre el sistema sanitario y otros sistemas de protección social de Canarias para mejorar el abordaje integral de las personas con enfermedades poco frecuentes (educación, servicios sociales, seguridad social, ...).
 - Favorecer un modelo de trabajo en red con los diferentes dispositivos de atención implicados (sanidad, educación, servicios sociales, fundamentalmente), así como favorecer el intercambio o la integración de la información para agilizar y adecuar las diferentes intervenciones de los profesionales.
 - Impulsar el desarrollo de medidas de protección para facilitar la atención y los cuidados en el entorno familiar, garantizando los apoyos necesarios.
- Definir centros de referencia con servicios de atención directa responsables de poner a disposición de las personas afectadas por una enfermedad rara y a sus familiares, al equipo multidisciplinar de su centro / unidad de referencia para que reciban una atención integral respecto a los cuidados sociosanitarios necesarios para mejorar su calidad de vida.

Potenciación del papel de las asociaciones de pacientes y el apoyo social

- Potenciar el papel de las asociaciones de pacientes, apoyando el desarrollo de sus actividades, así como estableciendo acuerdos de colaboración conjunta para la mejora del conocimiento de las enfermedades raras y la atención a las personas que las padecen.
 - Establecer acuerdos de colaboración con las asociaciones de pacientes para el desarrollo de actividades y programas en diferentes ámbitos en el marco de las enfermedades raras.
 - Facilitar el contacto de las asociaciones con los diferentes dispositivos asistenciales y los profesionales clínicos.
- Favorecer el desarrollo de programas de voluntariado para la realización de actividades dirigidas tanto a pacientes como a familiares

Apoyo formativo al paciente y la familia

- Incorporar en los programas formativos de las aulas de salud del Gobierno de Canarias los contenidos de prevención primaria en lo relativo a las enfermedades raras.
- Promover la figura del paciente activo.



- Impulsar el desarrollo de acciones de información y formación sobre contenidos de interés relativos al manejo de la enfermedad rara y a la adherencia terapéutica.
- Favorecer la inclusión de las enfermedades raras o de patologías específicas en la Escuela de pacientes de Canarias.

8.3.5 Acceso a los tratamientos

A través de esta línea estratégica se quiere mejorar el acceso en condiciones de equidad a los tratamientos indicados para estas patologías, así como a los distintos productos sanitarios que puedan ser necesarios, independientemente de la isla en que se encuentre la persona afectada. Para ello, se promueve la unificación de criterios en las distintas gerencias hospitalarias, y el desarrollo de protocolos para el uso de medicamentos huérfanos y terapias avanzadas, y el avance de la medicina personalizada, entre otros aspectos. De la misma manera, se pretende facilitar a los pacientes el acceso a los tratamientos de rehabilitación y otros complementarios que puedan estar indicados para la atención a su enfermedad y la mejora de su calidad de vida.

En este contexto, se proponen los siguientes proyectos:

- Accesos a medicamentos y otros productos sanitarios.
- Tratamientos de rehabilitación y otros tratamientos complementarios.

Acceso a medicamentos y otros productos sanitarios

- Dar a conocer a pacientes y familiares los derechos que tienen reconocidos con relación a la prestación farmacéutica, incluyendo la distribución de fármacos de uso hospitalario.
- Garantizar que el acceso a los tratamientos farmacológicos para enfermedades raras se lleva a cabo en condiciones de equidad y de criterios que tengan en cuenta las especificidades propias de estas patologías.
 - Desarrollar y aplicar protocolos específicos y homogéneos en Canarias para el uso de determinados tratamientos, especialmente en lo relativo a medicamentos huérfanos y terapias avanzadas.
 - Unificar los criterios de autorización y los tiempos de acceso a los tratamientos farmacéuticos en los distintos centros sanitarios.
 - Promover acciones de evaluación de la eficacia y la seguridad de los tratamientos con medicamentos huérfanos y terapias avanzadas, favoreciendo la deprescripción de medicamentos cuando el seguimiento de la evolución del paciente refleje que el tratamiento farmacológico no resulta efectivo.
- Promover la accesibilidad de las personas con enfermedades poco frecuentes a nuevas terapias y tratamientos.
 - Favorecer el acceso a terapias avanzadas que se presten en centros de referencia nacionales.



- Facilitar la participación de los pacientes en ensayos clínicos sobre enfermedades raras.
- Homogeneizar la accesibilidad de los pacientes con enfermedades poco frecuentes a productos y material sanitario, coadyuvantes y ortoprótesis indicados para el tratamiento de las enfermedades raras.
- Avanzar en la medicina personalizada en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes mediante el desarrollo de terapias CAR-T.

Tratamientos de rehabilitación y otros tratamientos complementarios

- Mejorar la atención en lo relativo a los tratamientos de rehabilitación, así como la accesibilidad a los mismos por parte de los pacientes con enfermedades poco frecuentes de acuerdo con sus necesidades.
 - Asegurar el acceso de los pacientes con enfermedades poco frecuentes a los tratamientos de rehabilitación, tales como, terapia ocupacional, hidroterapia, logopedia, rehabilitación cognitiva, fisioterapia motora y respiratoria⁶ y rehabilitación de baja visión, entre otras posibles.
 - Integrar la figura del neuropsicólogo en los equipos de atención multidisciplinar a las enfermedades raras, especialmente relevante para el tratamiento de los pacientes pediátricos.
 - Facilitar el transporte de los pacientes con enfermedades poco frecuentes a los tratamientos que precisen, especialmente en los casos en los que presenten dificultades de movilidad o requieran transporte adaptado, ajustando en la medida de lo posible, el horario del transporte al de los tratamientos para evitar excesivos tiempos de espera.
 - Promover la realización de tratamiento rehabilitador (fisioterapia y terapia ocupacional) en los Centros Ordinarios de Atención Educativa Preferente para alumnado con Discapacidad Motora, para evitar desplazamientos innecesarios.
 - Impulsar la terapia domiciliaria en enfermedades raras, entre otros, la fisioterapia, la logopedia, la terapia ocupacional para los pacientes que no se pueden desplazar o aquellos que, por su patología, el desplazamiento suponga un empeoramiento de su sintomatología.
- Favorecer el apoyo psicológico continuado al paciente, así como, a los cuidadores y familiares, en el marco de la atención multidisciplinar de forma coordinada con los especialistas referentes de su proceso.
- Asegurar que los tiempos de duración de los tratamientos de rehabilitación y otros tratamientos complementarios se adecuan a las necesidades reales de las personas con enfermedades poco frecuentes, más allá de que se prevea o no la recuperación de la funcionalidad, y siempre que se garantice la mejora de la calidad de vida del paciente.

⁶ Se promoverá el acceso de los pacientes a dispositivos de apoyo para fisioterapia respiratoria como el balón de resucitación manual, el asistente de la tos (dispositivo para despejar las vías aéreas), el aspirador de secreciones y los nebulizadores.



8.3.6 Investigación y formación a profesionales

Dentro de esta línea estratégica para abordar la mejora de la formación de los profesionales en el ámbito de las enfermedades raras se contempla el desarrollo de un programa de formación estructurado orientado a los profesionales del ámbito de la salud, pero también el desarrollo de acciones formativas destinadas a otros profesionales del sistema de protección social que están implicados en la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes. Igualmente, se proponen acciones de colaboración con otras entidades para el desarrollo de acciones formativas a los profesionales, así como con las universidades para reforzar los contenidos relativos a las enfermedades raras en el ámbito los programas formativos de las ciencias de la salud en los que sea de aplicación. Con relación a la investigación, entre otras acciones, se pretende consolidar las actividades de investigación que se están desarrollando actualmente en Canarias, así como abordar otras nuevas áreas de investigación.

Para ello, se han establecido los siguientes proyectos:

- Formación y sensibilización de los profesionales.
- Investigación.

Formación y sensibilización de los profesionales

- Promover desde el SCS el desarrollo de acciones de formación estructurada en el ámbito de las enfermedades raras orientadas a todos los profesionales sanitarios implicados en la atención de las mismas.
 - Diseñar acciones de formación orientadas a los profesionales de pediatría, especialmente en el ámbito de AP, para la identificación de signos y síntomas de alerta que permitan la detección precoz de aquellas patologías que aparecen en los primeros años de vida y que no estarían cubiertas con el cribado neonatal.
 - Realizar un curso de formación para pediatras sobre el manejo y seguimiento en AP de metabopatías detectadas por cribado neonatal.
 - Desarrollar acciones de formación orientadas con carácter general a los profesionales sanitarios, y especialmente a los de AP en lo relativo a la detección precoz, pruebas diagnósticas disponibles y recursos específicos de atención en el ámbito hospitalario, asegurando el conocimiento en lo relativo a la cartera de servicios de las unidades de genética clínica y de las unidades de enfermedades raras.
 - Ofrecer formación sobre la derivación de pacientes a los servicios más especializados donde se pueda realizar el correcto diagnóstico de la enfermedad y establecer la adecuada estrategia de tratamiento, de acuerdo con los algoritmos y circuitos de derivación establecidos.
 - Favorecer la implicación de los profesionales sanitarios de las unidades de referencia de enfermedades raras y de asesoramiento genético en el desarrollo de acciones de formación, rotaciones de residentes y sesiones clínicas conjuntas con los profesionales de otros dispositivos asistenciales, ya sean de Atención Primaria o de Atención Hospitalaria.



- Promover la actualización e información de los profesionales con relación a los nuevos servicios o prestaciones que se pongan en funcionamiento.
- Favorecer el acceso a herramientas de apoyo para el diagnóstico diferencial a través de la web del SCS y promover la publicación de información sobre enfermedades raras en los portales de trabajo de los profesionales.
- Desarrollar acciones formativas dirigidas a otros profesionales implicados en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias, como son los trabajadores sociales, los técnicos de servicios sociales, los logopedas y los docentes, entre otros.
- Establecer marcos de colaboración estables para favorecer la formación y sensibilización de los profesionales en Enfermedades Raras.
 - Promover acuerdos de colaboración con los colegios de profesionales y sociedades científicas para el desarrollo de acciones formativas.
 - Colaborar con las universidades en la mejora de los contenidos formativos de los programas de grado y de postgrado relacionados con las enfermedades raras, tanto en estudios relacionados con Ciencias de la Salud, como con Magisterio, Trabajo Social, Logopedia, Fisioterapia, Psicología, Pedagogía, entre otras.

Investigación

- Estimular y apoyar la investigación en enfermedades raras en Canarias y la participación de los profesionales/investigadores canarios en investigación nacional y europea/ internacional sobre las mismas.
 - Favorecer la dotación de recursos para el desarrollo de actividades de investigación en enfermedades raras (incremento de fondos para la investigación, aumento del número de convocatorias, etc.), considerándose un área prioritaria de investigación.
 - Facilitar a los profesionales la disponibilidad de tiempo para realizar actividades de investigación en el ámbito de las enfermedades raras.
 - Impulsar la actividad de los grupos de investigación ya existentes en Canarias en diferentes ámbitos de las enfermedades raras, tales como, la realidad epidemiológica en Canarias, aspectos genéticos o el impacto social y económico de las mismas.
 - Fomentar la participación en la investigación de las diferentes alternativas terapéuticas.
 - Promover la participación de los profesionales en modelos de colaboración en red, tales como las Redes de Referencia Europeas (ERNs) en el ámbito de investigación.
 - Promover la investigación en otras áreas, como: clínica, rehabilitadora y evaluativa de las intervenciones complejas para reforzar la estructura familiar de apoyo y desarrollar otras estructuras y actuaciones costo-efectivas de apoyo a las personas afectadas y a sus familias.
 - Realizar estudios de investigación social con el objetivo de mejorar el conocimiento sobre la realidad social de las personas con enfermedades



poco frecuentes y sus familias para mejorar el abordaje de sus necesidades en esta dimensión.

- Mejorar aquellas unidades o servicios en los que exista un mayor conocimiento y experiencia clínica en el ámbito de las enfermedades raras para ser propuestos como CSUR en Canarias.
- Reforzar la colaboración con las Universidades y las sociedades científicas para potenciar los estudios de investigación y la innovación en el ámbito de las enfermedades raras.

8.3.7 Concienciación y educación a la población

La finalidad de esta línea estratégica es dar a conocer a la población en general la realidad de las enfermedades raras definiendo para ello diversas actuaciones de concienciación y educación. De esta forma, se ha planteado un proyecto de sensibilización a la población general en relación con las enfermedades raras.

Sensibilización de la población general en relación con las enfermedades raras

- Habilitar en la página web del SCS un espacio sobre enfermedades raras con el objetivo de ofrecer información y concienciar a la población en general sobre su casuística.
- Reforzar la colaboración interinstitucional y con los agentes sociales para promover una mayor sensibilización social con relación a las enfermedades raras.
 - Desarrollar campañas de información sobre las ER orientadas a la población en general y con carácter específico en los ámbitos de educación, servicios sociales y laboral en colaboración con otras instituciones.
 - Aprovechar la celebración del Día Mundial de las ER, para la programación de actividades y eventos de forma coordinada con otras entidades y asociaciones de pacientes para concienciar y dar visibilidad sobre el impacto que tienen estas enfermedades.
- Desarrollar acciones de comunicación para dar a conocer la Estrategia de Enfermedades Raras más allá del ámbito institucional, acercándola tanto a pacientes como a la población general.
- Favorecer el uso de redes sociales para la difusión de actividades y conocimiento sobre enfermedades raras.