



6 Análisis de la situación actual de las enfermedades raras en Canarias

6.1 Análisis epidemiológico

Para la realización del análisis epidemiológico, se llevó a cabo inicialmente una consulta de diferentes fuentes de información, tanto de Atención Primaria como de Atención Hospitalaria, encontrando cierta dificultad para la obtención de datos que puedan dar una visión real sobre la frecuencia y distribución de estas enfermedades en Canarias. De esta forma, se exploraron los casos de ER registrados en las historias clínicas de Atención Primaria (HCAP) Drago AP, detectándose una sobreestimación de los mismos debido a que algunas enfermedades raras comparten código diagnóstico con otras patologías que no se corresponden a estas enfermedades. Por otro lado, muchos de estos casos identificados a partir de la HCAP incluyen tanto los casos de sospecha diagnóstica como los casos en estudio junto a los casos confirmados, dando lugar a una sobreestimación diagnóstica. Por lo cual, estos datos sólo tienen interés para obtener una visión general aproximada, teniendo en cuenta que son datos orientativos dado el probable exceso de diagnósticos por las razones anteriormente descritas.

Igualmente, la captura de casos a partir de los diagnósticos al alta hospitalaria del Registro de Actividad de Atención Especializada (RAE-CMBD), cuyo código CIE-10-ES correspondería a alguna ER presenta el mismo problema de especificidad diagnóstica, descrito anteriormente. Además, esta fuente solamente permite obtener información de las personas con alguna enfermedad poco frecuente que ha requerido de ingreso hospitalario. Al ser necesario un procedimiento de validación de los casos detectados en esta fuente de información para la confirmación de los diagnósticos, se ha considerado conveniente no incluir esta información en la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias.

Por ello, se han contemplado los casos incluidos en el Registro de Enfermedades Raras de Canarias que fueron comunicados al Registro Estatal de Enfermedades Raras en marzo de 2021, los cuales han sido objeto de un proceso de validación y confirmación diagnóstica. Esta aproximación corresponde al primer envío de casos de los registros autonómicos al ReeR, disponibles en el Informe ReeR 2021: situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018, que se puede consultar en la página web del Ministerio de Sanidad.

Adicionalmente, se ha contado con la casuística de pacientes con enfermedades poco frecuentes atendidos en las Unidades de genética clínica y en las consultas de enfermedades raras hospitalarias de Canarias, al ser una fuente de información que asegura la validez y fiabilidad de los datos de aquellas enfermedades raras de origen genético.

6.1.1 Prevalencia

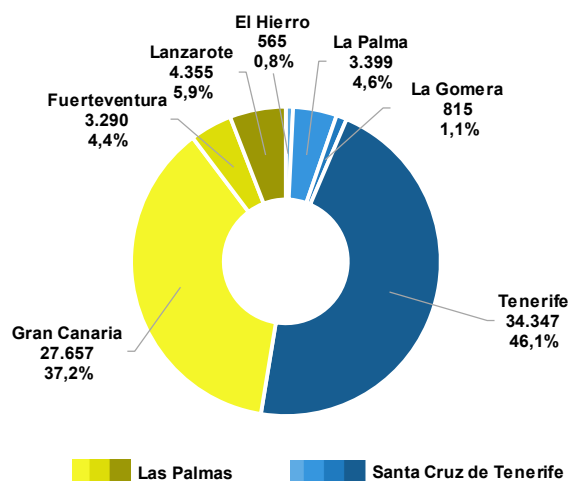
Se estima que el número de personas que podrían tener una enfermedad rara en Canarias estaría comprendido entre 76.158 y 128.381, considerando un rango de



prevalencia entre 3,5% y 5,9% [3]. Al analizar los diagnósticos codificados en la historia clínica electrónica Drago AP, a diciembre de 2019, se obtiene un total de 74.428 casos que corresponderían a posibles diagnósticos de enfermedades poco frecuentes, de los que el 56,7% afectarían a mujeres y el 43,3% a hombres. No obstante, debido a que algunos de estos códigos no son específicos para ER y a la sobreestimación presumible de esta fuente de información en relación con las patologías registradas, el porcentaje inferior al 3,5% parece indicar que existe un volumen significativo de pacientes que tiene una enfermedad rara pero que aún no le ha sido diagnosticada.

Del total de casos de enfermedades raras registrados en las historias clínicas de Atención Primaria, el 46,1% se concentra en Tenerife y el 37,2% en Gran Canaria, mientras que la población de estas representa respecto del total de Canarias el 42,7% y el 39,3%³.

Gráfico 1: Distribución por islas del número de casos identificados en Atención Primaria. Año 2019



Fuente: Registros de enfermedades raras de la historia clínica de Atención Primaria (HCAP), Drago AP. SCS.

Respecto a los datos publicados en el Informe ReeR 2021, el número de casos notificados al Registro Estatal, correspondientes al período 2010 – 2018, fue de 801 (sin tener en cuenta los duplicados con otras CCAA) siendo la Esclerosis Lateral Amiotrófica, la Hemofilia A y la Fibrosis Quística las que presentaron una frecuencia más alta.

Si se tiene en cuenta el estado vital, a 31 de diciembre de 2018, un total de 515 casos (64,3%) correspondían a personas vivas (Tabla 2), de los cuales el 58,3% eran hombres y el 41,7% mujeres.

³ Datos de población por islas en Canarias procedentes del Padrón de habitantes a 1 de enero de 2020 según el ISTAC.



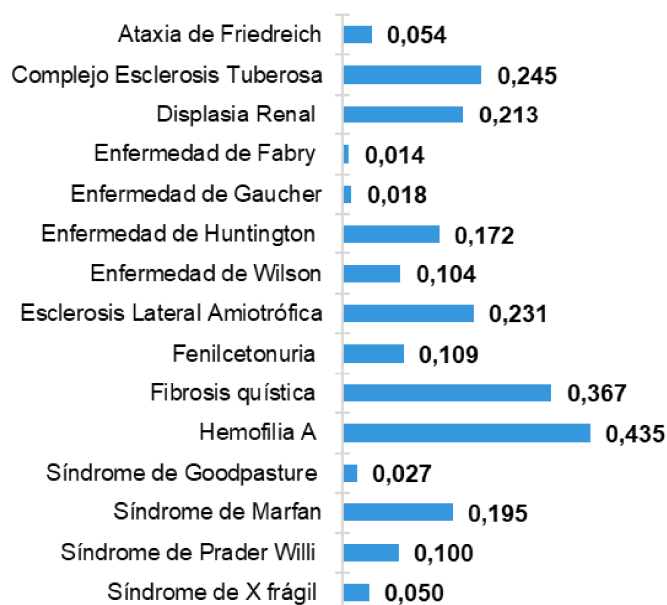
Tabla 2: Número de casos vivos de enfermedades raras a 31 de diciembre de 2018 por patología y sexo

Enfermedades raras	Hombre	Mujer	Total
Ataxia de Friedreich	6	6	12
Complejo Esclerosis Tuberosa	25	29	54
Displasia Renal	29	18	47
Enfermedad de Fabry	0	3	3
Enfermedad de Gaucher	0	4	4
Enfermedad de Huntington	15	23	38
Enfermedad de Wilson	6	17	23
Esclerosis Lateral Amiotrófica	30	21	51
Fenilcetonuria	11	13	24
Fibrosis quística	44	37	81
Hemofilia A	94	2	96
Síndrome de Goodpasture	2	4	6
Síndrome de Marfan	23	20	43
Síndrome de Prader Willi	7	15	22
Síndrome de X frágil	8	3	11
Total	300	215	515

Fuente: Informe ReeR 2021. Situación de las Enfermedades Raras en 2010 – 2018. Primer informe epidemiológico del ReeR. 10 de septiembre de 2021. Ministerio de Sanidad.

La prevalencia puntual de estas enfermedades en Canarias registrada a 31 de diciembre de 2018, se situaba entre el 0,014 por 10.000 habitantes que representaba la Enfermedad de Fabry y el 0,435 de la Hemofilia A (Gráfico 2).

Gráfico 2: Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2018 por cada 10.000 habitantes



Fuente: Informe ReeR 2021. Situación de las Enfermedades Raras en 2010 – 2018. Primer informe epidemiológico del ReeR. 10 de septiembre de 2021. Ministerio de Sanidad.



6.1.2 Discapacidad y dependencia

Discapacidad

Las personas que padecen enfermedades poco frecuentes presentan en muchos casos diferentes grados de discapacidad, como consecuencia de la elevada morbilidad y de los problemas de desarrollo asociados a las mismas. En Canarias se estima que, en el año 2019, el número total de personas con un grado de discapacidad asociado del 33% o superior, era de 238.321, incluyendo tanto personas con enfermedades poco frecuentes como sin ella. De ellas, el 36,7% presentaba una discapacidad de entre el 33% y el 49%, el 46,5% entre el 50% y el 74% y el 16,8% del 75% o superior, siendo el grado medio de discapacidad del 57,92%⁴.

Dependencia

Igualmente, muchas enfermedades raras también generan dependencia, siendo el número de personas en Canarias que tienen reconocido algún grado de dependencia en el año 2019 de 89.483. El grado de dependencia más leve, el grado I, concentra el 30,9% de las personas dependientes con enfermedad rara, mientras que el grado II agrupa al 34,8%, y el grado III, el más severo, al 34,3%⁴.

6.1.3 Mortalidad

En el año 2019, según el número de casos registrados en la historia clínica de Atención Primaria murieron en Canarias 1.141 personas con enfermedades poco frecuentes (Tabla 3), lo que supone el 7,2% del total de defunciones en ese año en el Archipiélago⁵. Estos datos deben interpretarse con cautela y a título orientativo debido a la sobreestimación de casos por el procedimiento de recogida de la información y de codificación diagnóstica utilizados en Atención Primaria.

De acuerdo con los datos comunicados por el Registro de Enfermedades Raras de Canarias al Registro Estatal, el número de casos que fallecieron durante el período comprendido entre el 1 de enero de 2010 y el 31 de diciembre de 2018 fue de 286 (35,7%), correspondiendo el mayor porcentaje de fallecimientos a la Esclerosis Lateral Amiotrófica (77,3%).

⁴ Datos facilitados por la Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud.

⁵ Se ha considerado el número de personas fallecidas en el año 2019 que ascendían a 15.756 personas, según datos del ISTAC.



Tabla 3: Número de casos fallecidos entre el 1 de enero de 2010 y el 31 de diciembre de 2018 por patología y sexo

Enfermedades raras	Hombre	Mujer	Total
Ataxia de Friedreich	3	0	3
Complejo Esclerosis Tuberosa	2	3	5
Displasia Renal	0	0	0
Enfermedad de Fabry	0	0	0
Enfermedad de Gaucher	1	0	1
Enfermedad de Huntington	10	14	24
Enfermedad de Wilson	3	1	4
Esclerosis Lateral Amiotrófica	122	99	221
Fenilcetonuria	0	0	0
Fibrosis quística	4	6	10
Hemofilia A	7	0	7
Síndrome de Goodpasture	2	3	5
Síndrome de Marfan	3	1	4
Síndrome de Prader Willi	2	0	2
Síndrome de X frágil	0	0	0
Total	159	127	286

Fuente: Informe ReeR 2021. Situación de las Enfermedades Raras en 2010 – 2018. Primer informe epidemiológico del ReeR. 10 de septiembre de 2021. Ministerio de Sanidad.

6.2 Marco de atención en Canarias

El marco de atención a las personas con enfermedades poco frecuentes debe contemplar un abordaje integral, desde una perspectiva transversal, multidisciplinar y coordinada entre, al menos, el sector sanitario, el social, el educativo, el laboral y el tejido asociativo de pacientes y familiares [54].

6.2.1 Ámbito sanitario

6.2.1.1 Recursos y modelo de atención integral centrado en la persona

Modelo de Atención en Canarias

El SCS durante el año 2020 ha llevado a cabo la reorganización del modelo de atención a personas con enfermedades poco frecuentes en Canarias, en la que ha sido muy importante la creación de **dos Unidades de Atención a las Enfermedades Raras**. Estas unidades son de referencia en cada una de las provincias, ubicándose en el Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (HUNSC) en Santa Cruz de Tenerife y en el Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil (CHUIMI) de Las Palmas de Gran Canaria. En estos hospitales junto con el Hospital Universitario de Canarias (HUC) se encuentran ubicadas las **3 consultas de genética clínica que existen en Canarias**.

Este nuevo modelo organizativo pretende homogeneizar el proceso de atención a las personas con enfermedades poco frecuentes en Canarias, estableciendo un



procedimiento común para el diagnóstico, así como para la comunicación y registro de estas enfermedades.

De esta forma, a través de estas unidades, se centralizará la atención de todas las enfermedades raras que por su complejidad y afectación multisistémica no puedan ser atendidas adecuadamente en los servicios de las diferentes especialidades, para lo cual se llevarán a cabo sesiones clínicas multidisciplinares para la valoración de los casos o la realización de interconsultas y valoración con otros especialistas clínicos para el manejo de las diferentes patologías.

Atención Temprana

En el marco de atención a las enfermedades raras, es especialmente importante la articulación de vías de intervención en atención infantil de forma temprana, dado que la gran mayoría de estas enfermedades tiene una base genética hereditaria y debutan en el periodo de edad comprendido entre los 0 y 6 años [55].

La Atención Temprana se ha definido como "el conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia y al entorno, que tienen por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que se presentan en la infancia con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlos. Estas intervenciones, que deben considerar la globalidad en menores de edad, han de ser planificadas por un equipo de profesionales de orientación interdisciplinar o transdisciplinar" [56]. Desde el ámbito sanitario se asume la responsabilidad del proceso diagnóstico, así como de la atención e intervención temprana como tratamiento de los trastornos del desarrollo o riesgo de padecerlos. Sin embargo, la atención a estos menores y sus familias debe realizarse de forma coordinada con la Consejería de Educación, Universidades, Cultura y Deportes y la Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud del Gobierno de Canarias [40].

Las **Unidades de Atención Temprana** son recursos especializados responsables de la valoración, intervención y seguimiento de la atención temprana del menor, su familia y su entorno. A ellas corresponde realizar de forma protocolizada el proceso diagnóstico, funcional y sindrómico, así como el tratamiento de atención e intervención temprana del menor con antecedentes de alto riesgo psico neurosensorial prenatal o perinatal o con alto riesgo de trastornos en el desarrollo detectado con posterioridad al nacimiento. Estas unidades, también son responsables de la coordinación de la atención temprana con otros servicios sanitarios, sociales o educativos.

El equipo básico que integra las Unidades de Atención Temprana tiene carácter multidisciplinar y está formado por los siguientes profesionales: psicólogo clínico, pedagogo o psicopedagogo; logopeda; especialista en psicomotricidad; terapeuta ocupacional; fisioterapeuta; trabajador social; así como personal administrativo.

La derivación de menores y sus familias a las Unidades de Atención Temprana se puede realizar al nacimiento desde los servicios especializados, cuando se detecta un menor en riesgo o se evidencian los trastornos del desarrollo. Si la detección de los trastornos o riesgos se produce en la etapa postnatal, la derivación puede realizarla el pediatra de atención primaria o bien otros facultativos de atención hospitalaria. En cambio, cuando el riesgo es identificado desde centros educativos, los servicios sociales o el propio



entorno familiar, será necesario acudir al pediatra de atención primaria para que realice la derivación a la unidad de atención temprana.

A las Unidades de Atención Temprana les corresponde la elaboración del Plan Individualizado de Atención Temprana (PIAT), que es la propuesta de intervención personalizada de carácter interdisciplinar orientada al menor y a su entorno, que contempla la intervención en los diferentes contextos de la vida del menor, integrando y coordinando las actuaciones de sanidad, servicios sociales y educación.

En el año 2021 Canarias cuenta con cuatro Unidades de Atención Temprana localizadas en Tenerife, Gran Canaria, Fuerteventura y La Palma, estando prevista la creación de otras 7 unidades, configurando una red que cuente con recursos en todas las islas de la Comunidad. En total, la red contará con 11 unidades, 6 en la provincia de Santa Cruz de Tenerife (3 en Tenerife, 1 en El Hierro, 1 en La Gomera, 1 en La Palma) y 5 en la provincia de Las Palmas (3 en Gran Canaria, 1 en Lanzarote, 1 en Fuerteventura).

Prevención, detección precoz y diagnóstico

Son pocas las enfermedades raras en las que es posible establecer acciones preventivas para evitar su aparición, si bien se cree que existen factores medioambientales que pueden originar malformaciones congénitas poco frecuentes en los menores. Por ello, la prevención primaria en el ámbito de las enfermedades raras se centra sobre todo en ofrecer consejo durante el periodo previo a la concepción y el embarazo, potenciando los hábitos de vida saludables y evitando el consumo de alcohol durante la gestación [57].

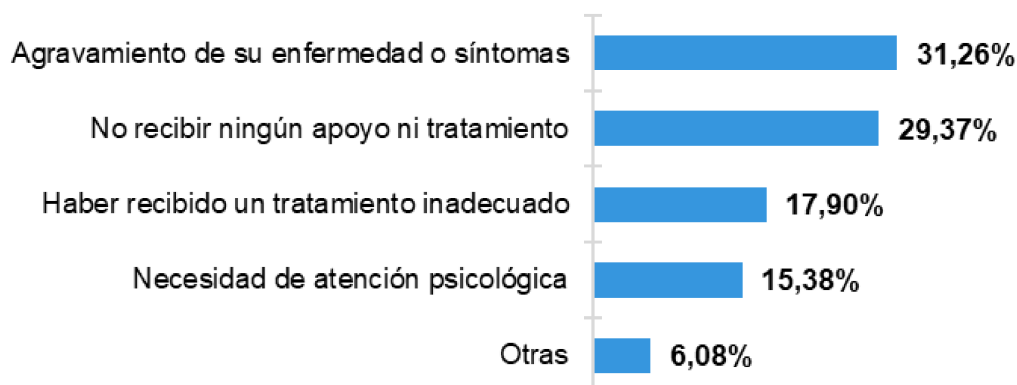
La detección precoz de las enfermedades raras y el diagnóstico correcto es fundamental para el abordaje temprano de la enfermedad y para evitar, en la medida de lo posible, su progresión y la aparición de secuelas, tanto físicas, como intelectuales y psicológicas. En muchos casos, el diagnóstico es complejo debido al desconocimiento asociado a muchas de estas enfermedades, así como, a las dificultades en el acceso a la información y a los recursos especializados, lo que hace que, con frecuencia, se produzcan demoras que impiden la obtención de un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo adecuado.

En España se estima que casi el 50% de las personas diagnosticadas de una enfermedad rara han experimentado una demora en la obtención de su diagnóstico, siendo casi 1 de cada 5 las que han superado los 10 años, y la misma ratio las que han tardado entre 4 y 9 años, mientras que el 40% lo obtuvo dentro del primer año [6].

El retraso en el diagnóstico genera serias repercusiones en el desarrollo específico de la enfermedad, tanto fisiológicamente, como psicológica y emocionalmente. De acuerdo con el estudio ENSERio publicado en el año 2018 por FEDER, la falta de un diagnóstico puede generar principalmente: el agravamiento de la enfermedad o sus síntomas, no recibir ningún apoyo o tratamiento, recibir un tratamiento inadecuado o requerir atención psicológica (Gráfico 3).



Gráfico 3: Consecuencias del retraso del diagnóstico en personas con Enfermedades Raras



Nota: Categorías no excluyentes.

Fuente: FEDER, Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 16-17., 2018

Orientación y asesoramiento genético

Se estima que el 71,9% de las enfermedades raras tienen una causa genética, sin embargo, gran parte de las personas que las tienen no reciben asesoramiento genético [3, 56]. El origen genético de estas enfermedades hace que exista cierto riesgo de recurrencia familiar, lo que hace recomendable que tanto las personas que tienen enfermedades poco frecuentes como sus familiares puedan acceder a servicios de orientación y diagnóstico genético.

El asesoramiento genético, de acuerdo con la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, es el “procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genético y sus ventajas y riesgos y, en su caso, asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Tiene lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos”. La Ley establece además que cuando se realicen pruebas genéticas con fines sanitarios se garantizará el asesoramiento genético adecuado a la persona interesada [58].

En el marco del análisis genético cabe destacar el diagnóstico genético clínico, el diagnóstico prenatal, el diagnóstico genético preimplantacional, el diagnóstico genético presintomático y predictivo y el cribado neonatal [55].

El asesoramiento genético en el ámbito de las enfermedades metabólicas hereditarias normalmente se realiza en los servicios de pediatría de atención hospitalaria o de los laboratorios de diagnóstico genético [57]. En concreto, en la provincia de Santa Cruz de Tenerife el asesoramiento genético de las enfermedades derivadas del cribado neonatal se realiza en los servicios de pediatría de HUC y HUNSC. Los estudios genéticos de las enfermedades metabólicas hereditarias se realizan en los laboratorios de genética de ambos hospitales. En la provincia de Las Palmas el asesoramiento genético se realiza en la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI.



En Canarias existen tres consultas específicas de asesoramiento genético, dos en Tenerife y otra en Gran Canaria.

A continuación, se incluye un análisis de la actividad de las consultas de genética, basado en los datos aportados por los Hospitales de referencia de la Comunidad Autónoma, por lo que pueden presentar alguna diferencia de formato.

- **Consulta de asesoramiento genético del Hospital Universitario de Canarias (HUC)**

En esta consulta, del total de pacientes a los que se realizaron pruebas genéticas a lo largo del año 2019, se confirmaron 369 casos de enfermedades raras mediante resultado positivo del diagnóstico genético (Tabla 4).

Tabla 4: Número de diagnósticos de enfermedades raras confirmados mediante diagnóstico genético en la consulta asesoramiento genético de Tenerife. Año 2019

Enfermedad Rara	Nº de casos	Porcentaje	Porcentaje agregado
Miocardiopatía Hipertrófica	54	14,6%	14,6%
Miocardiopatía Dilatada	28	7,6%	22,2%
Microdeleciones y Microduplicaciones	27	7,3%	29,5%
Déficit de alfa1 antitripsina	21	5,7%	35,2%
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	19	5,1%	40,4%
Síndrome de Brugada	16	4,3%	44,7%
Distrofia Muscular Óculo Faringea	15	4,1%	48,8%
Charcot Marie Tooth	15	4,1%	52,8%
Epilepsia	10	2,7%	55,6%
Miocardiopatía No Compactada	8	2,2%	57,7%
Steinert	7	1,9%	59,6%
Poliquistosis Renal	7	1,9%	61,5%
Alport	7	1,9%	63,4%
QT Largo	6	1,6%	65,0%
Hipertensión Pulmonar	6	1,6%	66,7%
Neurofibromatosis	6	1,6%	68,3%
Arofia Muscular Espinal	6	1,6%	69,9%
Miastenia Congénita	6	1,6%	71,5%
Hipoacusias	6	1,6%	73,2%
Prader Willi	6	1,6%	74,8%
Cadasil	5	1,4%	76,2%
Otros	88	23,8%	100,0%
Total	369	100,0%	-

Fuente: Consulta de asesoramiento genético del HUC de Tenerife.

- **Unidad de Genética Clínica del Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil (CHUIMI)**

La Unidad de Genética Clínica del CHUIMI inició su actividad en los años 90 siendo una de las primeras en constituirse a nivel nacional. Desde sus comienzos contó con consulta propia de Diagnóstico y Asesoramiento genético, así como de diversas áreas



diagnósticas específicas constituidas por laboratorios y zonas especializadas. A partir de 2005, la Unidad dispone de bases de datos internas digitales registrables.

La actividad de la consulta se ha incrementado durante los años llegando a las 2.600 a 30 de septiembre de 2021.

En la Tabla 5 se recoge la actividad de la consulta de Diagnóstico y Asesoramiento genético de la Unidad desde el año 2017 hasta septiembre de 2021.

Tabla 5: Número de consultas de diagnóstico y asesoramiento genético realizadas en la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI. Años 2017-2021 (hasta el 30 de septiembre)

Año	Totales
2017	1.115
2018	1.243
2019	1.328
2021 (hasta 30 de septiembre)	2.600

Fuente: Unidad de Genética Clínica del CHUIMI.

Los estudios genéticos totales practicados en la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI desde el año 2005 hasta el 2019 superan los 16.000. En la tabla 6 se refleja las patologías más estudiadas y el porcentaje en función de las de mayor frecuencia de estudio en el año 2020.

Las enfermedades raras que se estudiaron, en mayor medida, en el año 2020 fueron las siguientes: Síndrome Dismórfico No Filiado, Fibrosis Quística y Síndrome X Frágil, representando respectivamente, el 7,68%, el 6,88%, y el 2,74% (Tabla 6).

Tabla 6: Número de casos de enfermedades raras estudiados en la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI. Años 2005 - 2019, Año 2020 y Año 2021 (hasta el 30 de septiembre)

Enfermedad Rara	Años 2005 - 2019		Año 2020		Año 2021*	
	Nº de casos	%	Nº de casos	%	Nº de casos	%
Síndrome Dismórfico No Filiado	447	2,70 %	115	7,68 %	327	13,10 %
Fibrosis Quística	1.745	10,53 %	103	6,88 %	71	2,84 %
Síndrome de Fragilidad del Cromosoma X	2.268	13,68 %	41	2,74 %	51	2,04 %
Cardiomiopatía Hipertrófica	349	2,10 %	40	2,67 %	46	1,84 %
Enf. de Charcot- Marie-Tooth	856	5,16 %	38	2,54 %	106	4,25 %
Síndrome de Brugada	159	0,96 %	33	2,20 %	41	1,64 %
Cardiomiopatía Dilatada	162	0,98 %	28	1,87 %	46	1,84 %
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	703	4,24 %	26	1,74 %	49	1,96 %
Hipercolesterolemia Familiar	63	0,38 %	22	1,47 %	55	2,20 %
Cardiomiopatía Arritmogénica del Ventrículo Derecho	65	0,39 %	22	1,47 %	8	0,32 %
Poliquistosis Renal	366	2,21 %	22	1,47 %	43	1,72 %
Enfermedad de Wilson	428	2,58 %	20	1,33 %	13	0,52 %
Distrofias de retina	549	3,31 %	19	1,27 %	16	0,64 %
Epilepsia	41	0,25 %	19	1,27 %	34	1,36 %



Enfermedad Rara	Años 2005 - 2019		Año 2020		Año 2021*	
	Nº de casos	%	Nº de casos	%	Nº de casos	%
CADASIL	621	3,75 %	18	1,20 %	53	2,12 %
Fiebre Mediterránea Familiar	61	0,37 %	17	1,13 %	15	0,60 %
Síndrome de Marfan	170	1,02 %	15	1,00 %	24	0,96 %
Distrofias de cintura	121	0,73 %	13	0,87 %	19	0,76 %
Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria	335	2,02 %	13	0,87 %	29	1,16 %
Síndrome de QT-largo	84	0,51 %	11	0,73 %	15	0,60 %
Atrofia Muscular Espinal	869	5,24 %	11	0,73 %	21	0,84 %
Otras	6.114	36,89 %	851	56,87 %	1.414	56,69 %
Total	16.576	100,00 %	1.497	100,00 %	2.496	100,00 %

* Hasta el 30 de septiembre de 2021.

Nota: Se presentan los datos de las enfermedades de acuerdo con las que han sido más frecuentes en el año 2020, si bien este año está condicionado por la COVID lo que puede tener impacto en la frecuencia de las enfermedades más estudiadas habitualmente.

Fuente: Unidad de Genética Clínica del CHUIMI.

- **Unidad de Genética Clínica del Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (HUNSC)**

Desde el año 2012 el HUNSC dispone de una consulta de diagnóstico y asesoramiento. La actividad de la consulta a 30 de septiembre de 2021 era de 842 visitas atendidas, de las que 456 eran primeras consultas y 386 sucesivas.

Tabla 7: Número de consultas de asesoramiento genético realizadas en la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2019-2021 (hasta el 30 de septiembre)

Año	Consultas			
	Totales	Primeras	Sucesivas	Sucesivas / Primeras
2019	880	456	424	0,9
2020	777	424	353	0,8
2021 (hasta 30 de septiembre)	842	456	386	0,8

Fuente: Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife.



El laboratorio de la unidad realizó cerca de 3.000 estudios genéticos durante el periodo 2012 a 2019 (Tabla 8).

Tabla 8: Número de estudios genéticos postnatales realizados en la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2012-2019

Enfermedad Rara	N	Porcentaje	Porcentaje agregado
Trombofilias hereditarias	445	16,17%	16,17%
Déficit de alfa 1 antitripsina	327	11,88%	28,05%
Oncohematología	290	10,54%	38,59%
Hemocromatosis	256	9,30%	47,89%
Farmacogenética	237	8,61%	56,50%
Estudios familiares	228	8,28%	64,79%
Cáncer hereditario	151	5,49%	70,28%
Cariotipo	132	4,80%	75,07%
Síndrome de X frágil	107	3,89%	78,96%
Síndromes de microdeleciones y microduplicaciones (a-CGH)	82	2,98%	81,94%
Hemoglobinopatías	62	2,25%	84,19%
Fibrosis quística	55	2,00%	86,19%
Enfermedades endocrinas	39	1,42%	87,61%
Exoma dirigido	41	1,49%	89,10%
Miocardopatías	36	1,31%	90,41%
Microdeleciones del cromosoma Y	34	1,24%	91,64%
Anomalías del desarrollo	32	1,16%	92,81%
Enfermedades neurológicas	30	1,09%	93,90%
Distrofias musculares	28	1,02%	94,91%
Displasias óseas	24	0,87%	95,78%
Hipoacusias hereditarias	17	0,62%	96,40%
Neurofibromatosis	17	0,62%	97,02%
Ataxias	14	0,51%	97,53%
Atrofia muscular espinal	12	0,44%	97,97%
Enfermedades autoinflamatorias y conectivopatías	12	0,44%	98,40%
Amiloidosis familiar	10	0,36%	98,76%
Enfermedades renales	10	0,36%	99,13%
Enfermedades mitocondriales	9	0,33%	99,45%
Errores innatos del metabolismo	9	0,33%	99,78%
Distrofia miotónica de Steinert	6	0,22%	100,00%
Total	2.752	100,00%	-

Fuente: Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife.

La actividad realizada por el laboratorio de genética del HUNSC se incrementa de forma significativa con relación al periodo analizado en la tabla anterior (Tabla 8) alcanzando en el año 2020, los 3.885 estudios genéticos y casi 4.000 a 30 de septiembre de 2021 (Tabla 9).



Tabla 9: Número de estudios genéticos postnatales realizados en la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2020 y 2021 (hasta el 30 de septiembre)

Estudios genéticos dirigidos	2020		2021*	
	N	%	N	%
Trombofilia hereditaria	808	20,80%	564	14,25%
Cariotipo	637	16,40%	658	16,62%
Estudios familiares	400	10,30%	430	10,86%
Oncohematología	320	8,24%	392	9,90%
Déficit de alfa 1 antitripsina	307	7,90%	303	7,65%
Hemocromatosis	237	6,10%	295	7,45%
Estudios genéticos derivados a centros externos	178	4,58%	124	3,13%
QF-PCR Aneuploidías (Down, Patau, Edward, cromosomas sexuales)	162	4,17%	129	3,26%
Farmacogenética	156	4,02%	146	3,69%
Trastornos del neurodesarrollo	141	3,63%	133	3,36%
Cáncer hereditario	109	2,81%	229	5,78%
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	70	1,80%	103	2,60%
Prenatal: síndromes de microdelección y microduplicación (a-CGH)	68	1,75%	51	1,29%
Fibrosis quística	55	1,42%	40	1,01%
Síndromes de microdelección y microduplicación (a-CGH)	52	1,34%	76	1,92%
Cardiopatía	48	1,24%	52	1,31%
Exoma clínico dirigido	45	1,16%	135	3,41%
Microdeleciones del cromosoma Y	34	0,88%	25	0,63%
Otros estudios genéticos	24	0,62%	37	0,93%
Hipoacusia congénita	19	0,49%	10	0,25%
Amiloidosis familiar	15	0,39%	27	0,68%
Total	3.885	100,00%	3.959	100,00%

* Hasta el 30 de septiembre de 2021.

Fuente: Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife.

Diagnóstico genético preimplantacional

El diagnóstico genético preimplantacional se lleva a cabo con el objetivo de realizar una selección embrionaria que no esté afectada por enfermedades o trastornos de origen cromosómico o genético graves de aparición temprana y en las que no es posible tratamiento curativo alguno. Esto puede suceder en el caso de enfermedades monogénicas y de anomalías cromosómicas estructurales o numéricas en la madre o en el padre. De esta forma, se seleccionan aquellos preembriones que no se encuentran afectados para su transferencia por medio de técnicas de reproducción humana asistida.

Durante el periodo 2017 hasta principios del 2020, la Unidad de Reproducción Asistida del CHUIMI remitió a un centro externo a un total de 41 pacientes para la realización de un diagnóstico genético preimplantacional. Entre los motivos para la realización de este diagnóstico figuraban entre otros, que alguno de los padres era portador del síndrome X frágil, de la mutación BRCA1, de poliquistosis renal del adulto.



Diagnóstico prenatal

En aquellos casos en el que los fetos tienen un elevado riesgo de presentar una enfermedad o trastorno genético graves relacionados con su salud, se podrán llevar a cabo estudios genéticos que ayuden en el diagnóstico prenatal.

• Diagnóstico prenatal en el CHUIMI

Durante el año 2019, en la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI se practicaron 590 estudios genéticos prenatales. Durante los años 2020 y 2021 los estudios en ADN fetal fueron de 735 y 870 respectivamente. Las principales indicaciones fueron: triple screening de alto riesgo, sospecha de enfermedad cromosómica, síndromes genéticos o enfermedad de base genética y, por antecedentes familiares de riesgo.

• Diagnóstico prenatal en el HUNSC

Durante los años 2019, 2020 y 2021 el laboratorio de genética del HUNSC realizó 146, 237 y 187 estudios genéticos respectivamente, en ADN fetal de gestantes de nuestra área asistencial por sospecha de aneuploidias, de síndromes de origen genético o por ser los progenitores afectados o portadores de enfermedades genéticas.

Cribado Neonatal de Metabolopatías Congénitas

Con el objetivo de llevar a cabo el diagnóstico y tratamiento precoz de algunas de las enfermedades endocrinometabólicas, en Canarias existe desde el año 1981 el **Programa para el Diagnóstico Precoz de Metabolopatías Congénitas en el Recién Nacido**. Actualmente este programa incluye el cribado de:

1. Errores congénitos del metabolismo

- Fenilcetonuria (phenylketonuria PKU)
- Aciduria glutárica tipo 1 (AG-1).
- Defectos de la β -oxidación de ácidos grasos de cadena media (MCAD).
- 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD).
- Déficit de biotinidasa (BTD), incluida en septiembre de 2021.

2. Hipotiroidismo

3. Fibrosis Quística

4. Hemoglobinopatías (Drepanocitosis)

En 2022 está prevista la inclusión de otras dos enfermedades: Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce y Homocistinuria.

El Hospital Universitario de Canarias (HUC) es desde el año 2021 el centro de referencia para la realización del cribado neonatal de metabolopatías congénitas, habiendo sido gestionado con anterioridad por el Laboratorio del Área de Pediatría de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad de La Laguna.

Durante el año 2020 se cribaron un total de 12.730 recién nacidos y se realizaron 14.584 determinaciones (Tabla 10). En general, la cobertura del programa es muy elevada siendo superior al 99% de los recién nacidos.



Tabla 10: Distribución del número de pruebas y de recién nacidos estudiados en el Programa para el Diagnóstico Precoz de Metabolopatías Congénitas en el RN de Canarias. Año 2020.

Islas	Nº de Pruebas	Nº de Recién Nacidos
El Hierro	81	62
La Palma	446	399
La Gomera	84	71
Tenerife	6.375	5.534
Gran Canaria	5.429	4.844
Fuerteventura	978	901
Lanzarote	963	873
Sin asignar	228	46
Total: Canarias	14.584	12.730

Fuente: Memoria del Programa de Diagnóstico Precoz de Metabolopatías Congénitas en el Recién Nacido de Canarias. Año 2020.

En ese mismo año, en Canarias se han detectado 10 casos en los que se ha confirmado alguna de las 8 enfermedades incluidas en el programa. Además, se han notificado 4 casos confirmados de Fibrosis Quística y 105 portadores de Anemia Falciforme.

En el 95% de los recién nacidos cribados se obtuvo un diagnóstico en el laboratorio antes de los 10 días de vida, cumpliendo con el objetivo establecido por el Ministerio de Sanidad en el Programa de Cribado Neonatal del SNS.

Unidades de atención a personas con enfermedades poco frecuentes

En Canarias existen 2 unidades específicas de atención a personas con enfermedades poco frecuentes, una en cada una de las islas capitalinas.

- **Unidad de enfermedades raras del CHUIMI**

El **CHUIMI** de Las Palmas de Gran Canaria dispone desde hace más de 6 años de una consulta de enfermedades raras la cual es gestionada por el servicio de Medicina Interna. Desde esta consulta se atienden todos aquellos casos que son derivados tanto por el servicio de Pediatría y Medicina Interna, como de cualquier otra especialidad con sospecha o diagnóstico de enfermedad rara, a la vez que lleva a cabo la coordinación con otras especialidades para un abordaje multidisciplinar de estas enfermedades (Tabla 11).

Tabla 11: Relación de consultas de enfermedades raras atendidas en el Medicina Interna del CHUIMI, según primeras o sucesivas. Años 2016 a 2019 y 2020 (hasta 1 de marzo)

Año	Consultas			
	Totales	Primeras	Sucesivas	Sucesivas / Primeras
2016	376	54	322	6,0
2017	225	39	186	4,8
2018	197	28	169	6,0
2019	337	42	295	7,0
2020 (hasta 1 marzo)	128	14	114	8,1

Fuente: Unidad de Enfermedades Minoritarias del CHUIMI de Las Palmas de Gran Canaria



- **Unidad de enfermedades raras del HUNSC**

El **HUNSC** de Santa Cruz de Tenerife ha desarrollado un modelo de gestión de la atención a pacientes con enfermedades poco frecuentes en el que, a través de un comité multidisciplinar, se llevan a cabo sesiones clínicas para valorar los casos que les derivan las diferentes especialidades médicas.

El Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria dispone de un comité multidisciplinar de especialistas para el registro de EERR de su área asistencial. En dicho registro (Tabla 12) se han incluido desde el año 2012 hasta el 30 de septiembre de 2021 un total de 1.154 pacientes con aproximadamente 221 diagnósticos diferentes. Los 15 diagnósticos más frecuentes representan el 51,6% de las enfermedades registradas. Las patologías más comunes son la Deficiencia de alfa 1 antitripsina (64 casos), Fibrosis quística (55 casos) y la Distrofia muscular de Emery-Dreifuss (51 casos).

Tabla 12: Número de casos de enfermedades raras diagnosticadas en el HUNSC. Años 2012-2021*

Enfermedades / Diagnósticos	N	Porcentaje	Porcentaje agregado
Deficiencia de alfa 1 antitripsina	64	5,5%	5,5%
Fibrosis quística	55	4,8%	10,3%
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	51	4,4%	14,7%
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	50	4,3%	19,1%
Anomalía cromosómica	49	4,2%	23,3%
Esclerosis Lateral Amiotrófica	46	4,0%	27,3%
Poliquistosis renal autosómica dominante	38	3,3%	30,6%
Hemofilia A	37	3,2%	33,8%
Hipotiroidismo congénito	33	2,9%	36,7%
Fenilcetonuria	30	2,6%	39,3%
Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario	29	2,5%	41,8%
Miocardopatía dilatada	28	2,4%	44,2%
Esofagitis eosinofílica	25	2,2%	46,4%
Miocardopatía Hipertrófica familiar	23	2,0%	48,4%
Displasia arritmogénica del ventrículo derecho	22	1,9%	50,3%
Trisomía del cromosoma 21	20	1,7%	52,0%
Resto de diagnósticos	554	48,0%	100,0%
Total: diagnósticos	1.154	100,0%	-

* Hasta el 30 de septiembre de 2021.

Fuente: Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife.

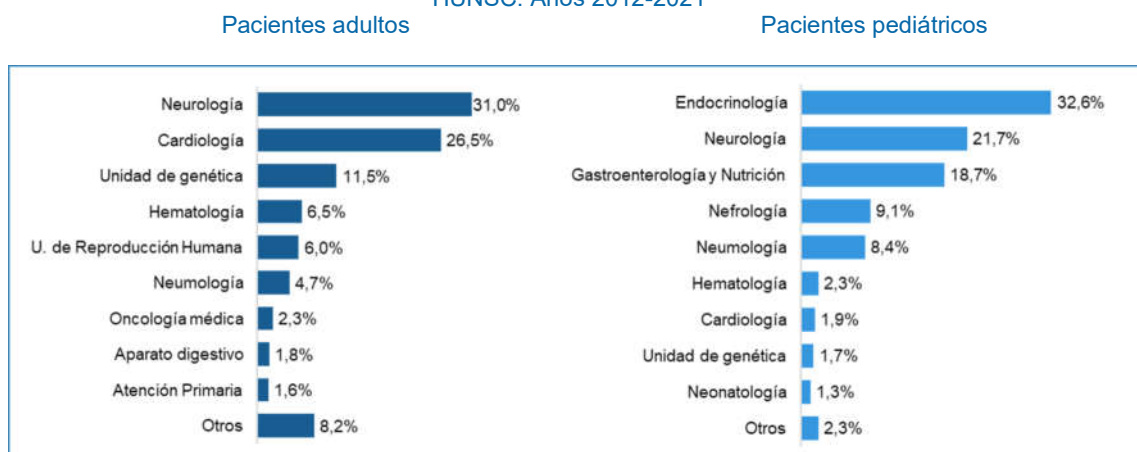
De las 1.154 personas diagnosticadas con una enfermedad rara en el HUNSC, el 53,6% hace referencia a pacientes adultos, el 41,2% a pediátricos, el 3,5% a diagnósticos prenatales y el 1,7% a pacientes en los que se desconoce la fecha de diagnóstico.

En el caso de pacientes adultos, el mayor volumen de pacientes procede de los servicios de Neurología (31,0%), de Cardiología (26,5%) y de la Unidad de genética clínica



(11,5%). Por lo que se refiere a los pacientes pediátricos, en su mayor parte proceden de los servicios de Endocrinología (32,6%), Neurología (21,7%) y Gastroenterología y Nutrición (18,7%).

Gráfico 4: Servicios de los que proceden los pacientes diagnosticados de enfermedades raras en el HUNSC. Años 2012-2021*



* Hasta el 30 de septiembre de 2021.

Fuente: Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife.

En el año 2020, ambas unidades de enfermedades raras (CHUIMI y HUNSC) se constituyen como unidades de referencia provincial en Canarias.

Actualmente, los pacientes con enfermedades raras de las islas no capitalinas son atendidos en las consultas locales de Medicina Interna y del resto de especialidades, siendo posteriormente derivados a los hospitales de referencia provinciales de las islas capitalinas si lo precisan.

6.2.1.2 Procedimientos terapéuticos

La atención a las enfermedades raras afronta dos retos específicos, por un lado, la dificultad de establecer un diagnóstico correcto en un plazo adecuado y por otro conseguir un tratamiento efectivo [59]. La ausencia de un diagnóstico hace que no sea posible establecer un tratamiento concreto para esa enfermedad y que se lleven a cabo actuaciones orientadas a mitigar sus efectos y no destinados a combatir lo que los genera, es decir, la enfermedad en sí misma. En otras ocasiones, aunque se realice un diagnóstico adecuado, puede ocurrir que no exista un tratamiento efectivo para la enfermedad o que el coste del tratamiento sea elevado [12]. Las terapias de atención temprana y rehabilitación se aplican de forma complementaria al tratamiento farmacológico o bien de forma única cuando no existe ningún medicamento efectivo.

Tratamiento farmacológico

En determinadas enfermedades raras, el tratamiento farmacológico se puede realizar con medicamentos de uso corriente, pero en otros casos se requiere de tratamientos más específicos.



Medicamentos huérfanos

En muchos casos, el desconocimiento que existe sobre una determinada enfermedad rara hace que encontrar una opción terapéutica válida esté asociada necesariamente a la innovación [12].

Se entiende por medicamento huérfano, en el entorno de la Unión Europea, el producto medicinal que se destina al diagnóstico, la prevención o tratamiento de una patología que suponga un riesgo vital para la persona que la padezca o implique una discapacidad grave y crónica cuya prevalencia no sea superior a 5 personas por cada 10.000. Además, no debe existir en la Unión Europea ningún método satisfactorio de diagnóstico, prevención o tratamiento autorizado, y si existiese el medicamento que pretende alcanzar la condición de huérfano debe demostrar un mayor beneficio significativo con el ya existente [60]. La obtención y comercialización de los medicamentos huérfanos, probablemente no sería posible sin la existencia de incentivos y apoyos a su desarrollo [22].

Por ello, la Unión Europea aprobó en el año 1999 el **Reglamento nº 141/2000 sobre medicamentos huérfanos** [18] en el que establecía una serie de incentivos para estimular la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos para prevenir, diagnosticar o tratar las enfermedades raras. Los incentivos que les corresponden a los medicamentos huérfanos son los siguientes [60, 61].

- Exclusividad comercial: se otorgan 10 años de exclusividad comercial en la Unión Europea. En el caso de medicamentos pediátricos el periodo de exclusividad asciende a 12 años.
- Protocolo de asistencia: apoyo de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) sobre diferentes ensayos y pruebas a los que deberá someterse el medicamento para avalar su calidad, seguridad y eficacia.
- Reducción de gastos: aplicación de reducciones o exenciones en las tasas de los procedimientos de asignación huérfana.
- Investigación financiada: el desarrollo de medicamentos huérfanos por parte de las compañías farmacéuticas les da derecho a subvenciones específicas de la Unión Europea, así como de diferentes programas de los estados miembros. Igualmente, existen iniciativas, como el Programa Marco de la Comisión Europea, que financian la investigación y desarrollo de estos medicamentos.

A la EMA le corresponde la autorización de comercialización de los medicamentos huérfanos mediante procedimiento centralizado, lo que conlleva su aprobación en todos los estados miembros y es competencia de estos determinar el grado de financiación y la fijación del precio, lo que puede demorar su comercialización a nivel nacional.

En España, tan solo estaban comercializados en el año 2017 el 54% de los medicamentos huérfanos cuya comercialización había sido aprobada por la EMA en el periodo 2002-2017 y que a fecha de 2017 conservaban su condición de huérfanos. Esto supone una limitación significativa en el acceso de los pacientes con enfermedades poco frecuentes a estos medicamentos. Por ello, se considera necesario acelerar los plazos a nivel nacional en todo lo relativo a la decisión, financiación y asignación de precio de los medicamentos huérfanos, y establecer mecanismos de pago por



resultados en aquellos casos en los que exista una elevada incertidumbre, así como alcanzar tiempos de comercialización más homogéneos entre los diferentes estados miembros que minoren las desigualdades en el acceso a estos medicamentos [10].

En el año 2019, el coste del consumo de medicamentos huérfanos de los principales hospitales de Canarias ascendió a 26.196.523 euros (Tabla 13).

Tabla 13: Evolución del número de pacientes y consumo de medicamentos huérfanos en los hospitales de Canarias. Años 2017 a 2019

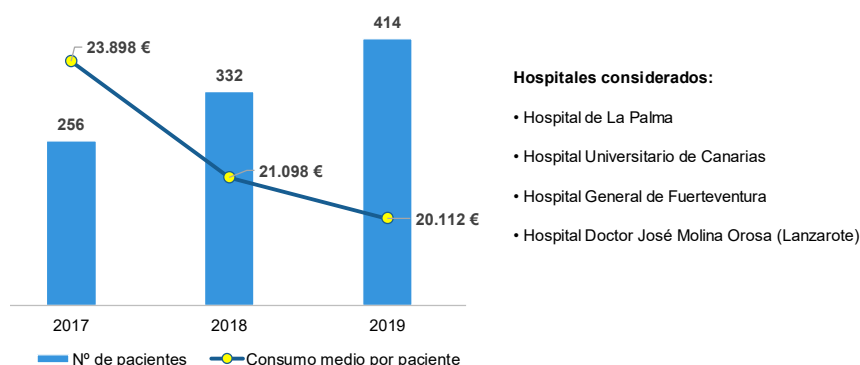
Enfermedad	Pacientes			Coste consumo (€)		
	2017	2018	2019	2017	2018	2019
Provincia de Santa Cruz de Tenerife						
Hospital de La Palma	31	40	37	737.930 €	1.063.129 €	1.445.362 €
Hospital Universitario de Canarias	120	147	190	3.446.540 €	3.667.304 €	4.205.772 €
Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	2.658.014 €	4.579.494 €
Provincia de Las Palmas						
Complejo Hospitalario Universitario Insular - Materno Infantil de Canarias	n.d.	n.d.	158	n.d.	n.d.	5.752.598 €
Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín	n.d.	n.d.	n.d.	4.988.590 €	6.770.018 €	7.537.868 €
Hospital General de Fuerteventura	11	10	11	764.646 €	720.241 €	546.298 €
Hospital Doctor José Molina Orosa (Lanzarote)	94	135	176	1.168.719 €	1.553.872 €	2.129.132 €
Total						26.196.523 €

n.d.: no disponible

Fuente: Servicio de Farmacia de cada uno de los hospitales considerados.

Si se analiza la evolución del número de pacientes que consumen medicamentos huérfanos y el coste de estos tratamientos en 4 de los hospitales públicos de Canarias (Gráfico 5) se observa que se produjo un incremento en el número de pacientes beneficiados de estos fármacos del 61,7%, pasando de 256 en el año 2017 a 414 en el 2019. A su vez, el coste medio del consumo de medicamentos huérfanos por paciente, se reduce de forma significativa en 3.785 euros, siendo en el año 2017 de 23.898 euros y en el año 2019, de 20.112 euros.

Gráfico 5: Evolución del número de pacientes y consumo medio de medicamentos huérfanos en 4 de los hospitales públicos de Canarias. Años 2017 a 2019



Fuente: Servicio de Farmacia de cada uno de los hospitales considerados.



El análisis del consumo de medicamentos huérfanos por indicación en cuatro de los hospitales públicos de Canarias refleja que el 65,3% del coste de estos tratamientos se concentra en 15 patologías (Gráfico 6). En este sentido las que presentan un mayor consumo de medicamentos huérfanos son el Mieloma de células plasmáticas, el Síndrome de Barardinelli-Seip, el Síndrome urémico hemolítico atípico, y el Mieloma múltiple.

Gráfico 6: Indicaciones con mayor consumo de medicamentos huérfanos en cuatro de los hospitales públicos de Canarias. Año 2019



Fuente: Servicio de Farmacia de cada uno de los hospitales considerados.

Uso especial de medicamentos

La normativa española, a través del Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, contempla una serie de situaciones especiales para las que se autoriza el empleo de medicamentos para usos no indicados inicialmente. Los supuestos que se contemplan son los siguientes:

- Uso compasivo de medicamentos que se encuentran en fase de investigación clínica que, de forma excepcional, se autoriza en pacientes que no formen parte del ensayo clínico. En estos casos, el paciente tiene una enfermedad crónica o gravemente debilitante o le supone un riesgo vital y no existe un medicamento autorizado que sea efectivo.
- Prescripción, con carácter excepcional, de medicamentos en condiciones diferentes a las autorizadas en su ficha técnica.
- Acceso a fármacos que no se encuentren autorizados en España, pero sí que estén comercializados en otros países.

Coadyuvantes y productos sanitarios

Los coadyuvantes y productos sanitarios hacen referencia a diferentes productos terapéuticos y ayudas técnicas que se utilizan en el seguimiento y tratamiento de las complicaciones asociadas a diferentes enfermedades raras [57].



Productos dietéticos y nutricionales

Los productos dietéticos y nutricionales pueden ser claves en el tratamiento de determinadas patologías raras. Por ello, se requiere tanto que en las unidades de atención a las enfermedades raras se cuente con la colaboración de un especialista en nutrición como que al paciente y familiares se les eduque en la necesidad de una dieta acorde a las necesidades del paciente [54].

Terapias avanzadas

Las terapias avanzadas son un grupo medicamentos biológicos de uso humano, los cuales pueden suponer una alternativa terapéutica en aquellos casos en los que no existe un tratamiento disponible o bien representen una mejora al tratamiento actual. Dentro del marco de las terapias avanzadas se consideran los productos de terapia génica, de terapia celular somática y los productos de ingeniería tisular [54].

Actualmente, en algunos casos, su elevado coste, la existencia de limitaciones para conseguir un proceso de fabricación robusto, escalable y reproducible, los condicionantes éticos y técnicos para su uso, entre otros aspectos, pueden dificultar el desarrollo de estas terapias [62]. Por este motivo, para favorecer el acceso de las personas a estos tratamientos, las agencias reguladoras internacionales están favoreciendo la adopción de mecanismos más flexibles de autorización que los convencionales, con enfoques de evaluación adaptados a las características propias de estos tratamientos. Cada vez más las autoridades sanitarias tienen en consideración aspectos como: el impacto multidisciplinar de la nueva tecnología evaluada; el coste para el servicio de salud, así como para los servicios sociales; el valor por pago; el impacto más allá del beneficio clínico directo y el impacto en servicios especializados, entre otros [62, 63].

Asimismo, expertos sectoriales consideran que es preciso organizar unidades de seguimiento coordinadas con los centros infusores de terapias génicas.

Rehabilitación

Las enfermedades raras requieren de un abordaje integral, en el cual la rehabilitación y la fisioterapia resultan fundamentales para mejorar o conservar las capacidades físicas, sensoriales y/o cognitivas de los pacientes, con independencia de la prescripción del tratamiento farmacéutico correspondiente, si lo hubiera. De esta forma, la rehabilitación multidisciplinaria en sus diferentes formas: fisioterapia, terapia ocupacional, estimulación cognitiva y logopedia aporta a los pacientes mejoras funcionales y neurológicas que favorecen su autonomía y calidad de vida [57].

En Canarias se ha dotado a los 4 hospitales de referencia con equipos específicos para neurorrehabilitación, contando con licencias para el tratamiento rehabilitador mediante ejercicios físicos y cognitivos con realidad virtual. La rehabilitación ambulatoria es uno de los objetivos, así como, la electroestimulación magnética, transcraneal continua y la funcional de miembro superior e inferior.

Además, existen equipos de atención multidisciplinar a los pacientes con ELA en los 4 hospitales de tercer nivel del archipiélago. En este sentido, el HUC ha constituido un Equipo de atención multidisciplinar a pacientes con esclerosis lateral amiotrófica (ELA) para coordinar esfuerzos, citas y constituir una Unidad de ELA, se les proporciona a los



pacientes con esta enfermedad una atención multidisciplinar adecuada por los servicios de Neurología, Neumología, Rehabilitación, Endocrinología-Nutrición y Cuidados Paliativos. Por su parte, el Servicio de Neurología del HUGC Dr. Negrín desarrolla un proyecto de Equipo de atención multidisciplinar al paciente con ELA, en el que están implicados también los Servicios de neumología, rehabilitación, endocrinología y unidad de cuidados paliativos. Adicionalmente, también se cuenta con los servicios de psiquiatría, rehabilitación y neurocirugía para neurorehabilitación cognitiva.

Los servicios de rehabilitación hospitalarios derivan a algunos pacientes a centros concertados según la patología y lista de espera. A pesar de ello, en Canarias el tiempo de espera para el acceso a la rehabilitación de pacientes con enfermedades poco frecuentes es el mismo que el de otras enfermedades más prevalentes, por lo que se considera de gran relevancia agilizar la atención a determinados pacientes que padezcan una determinada enfermedad rara, creando, por ejemplo, para ello, grupos multidisciplinarios para el estudio monográfico de las mismas.

6.2.1.3 Intervención de trabajo social

Motivos de intervención

Los motivos de intervención de trabajo social se han definido como motivos por los que, a partir de un problema de salud, físico o mental, o de una situación de riesgo para la salud con repercusión en las áreas personal, familiar, laboral y/o social de la persona, se requiere la intervención de este perfil profesional durante la prestación de la asistencia sanitaria. Su intervención va dirigida a la consecución de objetivos esenciales de la misma como la continuidad asistencial de la atención sanitaria y social, y la protección de las personas que, en razón de su situación personal, familiar o del entorno, se encuentran en una situación de vulnerabilidad.

En general, estos motivos se relacionan con procesos asistenciales compartidos por AP y AH en los que resulta determinante la evolución clínica del problema de salud y la existencia de circunstancias personales, familiares, del entorno y sociales que actúan como factores de riesgo y factores de protección durante todo el proceso.

La experiencia demuestra que la intervención pautada y coordinada en procesos con implicaciones psicosociales como las que pueden tener las enfermedades raras en general, favorecen el abordaje terapéutico en tanto facilitan la atención integrada e integral a la persona y a su entorno más inmediato, familiar y social, así como la coordinación para la prestación de servicios entre diferentes ámbitos asistenciales, sanitario, social y educativo fundamentalmente.

Intervenciones

La intervención forma parte del plan que se establece durante la prestación sanitaria y puede realizarse en la propia consulta (hospital, centro de salud), en el domicilio y/o en el entorno, según sea el dispositivo asistencial desde el que se interviene y el objetivo de la atención (promoción, prevención, mejora, mantenimiento o rehabilitación). Asimismo, las intervenciones pueden diferenciarse entre directas e indirectas.

Las intervenciones directas se realizan en presencia de la persona y, en su caso, de la familia, y van dirigidas fundamentalmente a apoyar y fortalecer los cuidados para la salud y la autonomía personal a través de:



- El apoyo en la elaboración de estrategias de afrontamiento personal y familiar.
- La formación en habilidades sociales.
- La mediación en conflictos.
- La facilitación de soporte documental.
- El desarrollo de acciones que facilitan el acceso y el uso de los recursos.
- La información y el asesoramiento u orientación.

Las intervenciones indirectas hacen referencia, entre otras, a la coordinación con los dispositivos asistenciales del propio sistema sanitario, para la mejora del abordaje terapéutico, y a la coordinación con los dispositivos asistenciales de otros sistemas de protección social implicados en la intervención, para la mejora de la prestación de la atención.

Instrumentos

En la Historia de Salud (Drago AP, AE y SAP), se incluye el Módulo de Aspectos Sociales, que recoge la información necesaria para realizar la valoración social, ya que permite explorar diferentes elementos relativos a la persona, a la familia y al entorno; a la vivencia individual y familiar respecto a la situación de salud; a las características de la provisión de cuidados efectivos y potenciales desde los sistemas de apoyo formal e informal, etc. Además, facilita la identificación de los factores de riesgo social y problemas sociales que dificultan el afrontamiento de los problemas de salud, así como las potencialidades existentes, entendidas estas como recursos propios o externos de los que podría disponer cada persona y familia para afrontar dicho proceso, contrarrestando el efecto de los factores de riesgo o problemas sociales que pudieran tener en diferentes momentos y circunstancias.

Perfiles de las personas susceptibles de intervención

- Paciente que presenta una adherencia deficiente a las indicaciones dadas por sus profesionales sanitarios respecto a los cuidados para la salud y la autonomía personal.
- Paciente que presenta limitación o pérdida de la capacidad funcional con implicaciones en el desarrollo de su vida cotidiana.
- Paciente que precisa mejorar su competencia para los autocuidados y la autonomía personal de acuerdo con las características de su enfermedad y su momento evolutivo.
- Paciente que precisa apoyo en la prestación de cuidados desde el sistema informal (persona cuidadora, familia, asociaciones...) y/o el sistema formal (servicios sanitarios, sociales, educativos...); ayuda técnica o apoyo adaptado para el desarrollo de su actividad cotidiana; apoyo en la organización de cuidados al recibir atención desde diferentes proveedores.
- Paciente que no accede, o lo hace en condiciones no óptimas, a los servicios y prestaciones de los sistemas de protección social por razones como desconocimiento del derecho a los mismos, barreras de comunicación...
- Paciente cuyo alojamiento o zona de residencia presentan problemas de accesibilidad o salubridad que limitan o impiden la prestación de cuidados.



Criterios de derivación

- Pacientes con sospecha o confirmación diagnóstica que se correspondan con alguno de los anteriores perfiles o, en su caso, a criterio profesional.

6.2.2 Ámbito social

En el ámbito de los servicios sociales, las Administraciones públicas en sus diferentes niveles (estatal, autonómico, insular y local) tienen competencias en servicios, prestaciones y ayudas sociales dirigidas a la población en general y a la que presenta situaciones de especial vulnerabilidad en particular. Entre los recursos disponibles se encuentran los siguientes:

- Servicios de atención directa, integrados por los dispositivos de atención social de la red primaria y especializada, tales como Centros de Servicios Sociales, Asistencia Domiciliaria, Teleasistencia, Centros de Estancia Diurna, Centros Residenciales, etc.
- Prestaciones y ayudas económicas, tales como pensiones de incapacidad permanente o jubilación de los niveles contributivo y no contributivo, así como ayudas económicas para personas mayores o con discapacidad por diferentes conceptos (para facilitar la autonomía personal -ayudas técnicas o instrumentos para el desenvolvimiento en la vida ordinaria-, mejoras en el acceso y adaptaciones de la vivienda, transporte, rehabilitación, etc.).
- Servicios y prestaciones económicas del sistema para la autonomía y atención a la dependencia (SAAD), que abarcan tanto diferentes servicios (Teleasistencia, Ayuda a domicilio, Centro de Día y de Noche, Atención Residencial), como prestaciones económicas y ayudas técnicas entre otros recursos.

La Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud del Gobierno de Canarias tiene disponible en su página web diferentes recursos en su ámbito de competencias, entre los que cabe destacar el Portal de Discapacidad y el Portal de Dependencia.

Discapacidad y dependencia

La valoración de la discapacidad y de la dependencia son competencia de las CCAA, si bien desde el gobierno central a través del Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre [50] y el Real Decreto 174/2011 de 11 de febrero [64], ha establecido respectivamente los procedimientos de tramitación, así como los baremos de valoración, los cuales se basan en criterios objetivos de evaluación.

El reconocimiento oficial del grado de discapacidad o de la situación de dependencia permite acceder a las personas con enfermedades poco frecuentes a servicios y prestaciones económicas de servicios sociales, seguridad social no contributiva, fomento del empleo y beneficios fiscales.



Procedimiento de reconocimiento del grado de discapacidad

Los Equipos de Valoración y Orientación (EVO) de los Centros de Valoración de la Discapacidad son los responsables de valorar las solicitudes de grado de discapacidad, así como la determinación del mismo.

El procedimiento se inicia con la presentación de la solicitud y la documentación requerida en el Centro de Valoración de la Discapacidad. Para el inicio del procedimiento es necesario que el EVO disponga de los informes médicos y/o psicológicos actualizados que avalen las limitaciones funcionales y/o psicológicas que se alegan. Posteriormente, en la fase de instrucción del procedimiento se llevará a cabo el reconocimiento de la persona, pudiendo requerir los profesionales de los EVO pruebas e informaciones adicionales para realizar la valoración. Finalizado este proceso el EVO emitirá un dictamen técnico-facultativo con el diagnóstico, el tipo y grado de discapacidad. Corresponderá a la Dirección General de Dependencia y Discapacidad, de acuerdo con dicho dictamen, emitir la resolución expresa de reconocimiento del grado de discapacidad.

El grado de discapacidad podrá ser objeto de revisión cuando haya sido concedido de forma temporal o siendo permanente, por agravamiento o mejoría, una vez transcurridos dos años.

En Canarias existen dos Centros de Valoración de la Discapacidad, uno en Las Palmas de Gran Canaria y otro en Santa Cruz de Tenerife.

Procedimiento de reconocimiento del grado de dependencia

El procedimiento para el reconocimiento de la situación de dependencia y del derecho a las prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia se inicia mediante la presentación de la solicitud correspondiente en los registros de la Dirección General de Dependencia y Discapacidad o en cualquier oficina de registro del Gobierno de Canarias o de los Cabildos Insulares. Una vez comprobado el cumplimiento de los requisitos, se realizará una visita al domicilio para aplicar el baremo de valoración de los grados de dependencia o de la escala de valoración específica para menores de tres años.

El órgano de valoración de la situación de dependencia elaborará un dictamen con el diagnóstico, la situación de dependencia con indicación del grado y los cuidados que la persona pueda requerir y lo elevará a la Dirección General de Dependencia y Discapacidad para que emita la correspondiente resolución.

Posteriormente, se elaborará el Programa Individual de Atención, el cual tiene en cuenta las condiciones personales, familiares y del entorno, así como las preferencias de cada persona. Mediante este programa se facilita el acceso a los servicios y/o a las prestaciones económicas del SAAD que, en su caso, se garantizan a las personas reconocidas de acuerdo con su grado de dependencia.

La revisión del grado de dependencia se podrá realizar motivado por una mejoría o empeoramiento de la situación de dependencia de la persona o bien por un error en el diagnóstico o de la aplicación del correspondiente baremo.



6.2.3 Ámbito educativo

El sistema actual promueve la detección precoz y la atención temprana de los menores con necesidades específicas de apoyo educativo, favoreciendo la escolarización conjunta de todo el alumnado en centros ordinarios de educación, con la excepción de aquellos menores que requieran de una atención muy especializada en centros de educación especial [46, 65].

La Ley que regula la atención temprana en Canarias [40] contempla la atención de las necesidades transitorias o permanentes en los procesos de escolarización que puedan presentarse en menores de hasta 6 años de edad con trastornos en su desarrollo o que se encuentren en riesgo de padecerlos. Para ello, plantea una actuación coordinada entre los Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógicos (EOEP) y el resto de profesionales implicados en su atención, que le ofrezca las medidas de apoyo necesarias en la incorporación al ámbito escolar.

Los EOEP tienen como objetivo alcanzar el máximo desarrollo de las capacidades del alumnado, su desarrollo integral y su integración social, todo ello mediante el respeto a la diversidad, adecuando de forma progresiva la atención educativa a sus características particulares. Para ello, los EOEP deben valorar las necesidades específicas de apoyo educativo y asesorar en la respuesta educativa más adecuada, participando en el seguimiento del proceso educativo del alumnado. Además, han de asesorar a los centros y colaborar en la orientación personal, educativa, familiar y profesional de escolares participando, entre otros, en los diseños de los planes de acción tutorial, orientación profesional y acciones compensadoras de la educación.

Existen dos tipologías de EOEP: los de zona, asignados a una zona educativa concreta, y los EOEP específicos que tienen un carácter complementario a los EOEP de zona y están integrados por especialistas en la atención de necesidades educativas especiales, ya sea por presentar discapacidad auditiva, motora, visual o trastornos generalizados del desarrollo. Los EOEP están integrados, principalmente, por profesionales de Orientación, Audición y Lenguaje y Trabajo Social.

Asimismo, cuando menores o adolescentes tienen que permanecer en el hospital por motivos de salud, la Consejería de Educación y Universidades se hace cargo de su formación en el entorno hospitalario. De esta forma, se ofrece la atención educativa a pacientes que cursen Educación Infantil, Enseñanza Básica o Bachillerato que se encuentren ingresados en los hospitales públicos de Canarias.

De la misma forma, con el objetivo de garantizar la continuidad en el proceso de enseñanza y aprendizaje del alumnado, se proporciona **atención educativa domiciliaria**, de manera individualizada, cuando por prescripción médica permanecen en su domicilio por motivos de salud, sin acudir al centro educativo por un periodo superior a 30 días.

6.2.4 Ámbito laboral

En España se ha desarrollado un amplio marco normativo que vela por garantizar la accesibilidad universal y la no discriminación de las personas con discapacidad también



en el ámbito laboral. Por ello, en la legislación se incorporan medidas de inserción laboral en el mercado ordinario de trabajo, tales como:

- Reserva del 2% de las plazas para personas con discapacidad en aquellas empresas públicas o privadas con una plantilla igual o superior a 50 trabajadores.
- Reserva de al menos el 5% de las plazas en las convocatorias de empleo público para personas que tengan un grado de discapacidad igual o superior al 33%.
- Desarrollo de los enclaves laborales para favorecer la incorporación al trabajo ordinario.

Asimismo, también se promueve la inserción laboral de las personas con discapacidad en el mercado de trabajo mediante los centros especiales de empleo. Los centros especiales de empleo son empresas que tienen como objetivo fundamental facilitar a las personas con discapacidad un puesto de trabajo productivo y remunerado que se adecúe a sus características.

Según datos del Estudio ENSERio elaborado por FEDER, se estima que las personas que conviven con enfermedades poco frecuentes tienen una tasa de paro 5 puntos por encima de la media española, encontrándose una relación entre el acceso al empleo y el grado de discapacidad y el sexo de las personas. De esta forma, se constata que a medida que se incrementa el grado de discapacidad, las dificultades para trabajar son mayores (Tabla 14).

Tabla 14: Porcentaje de personas que está trabajando según el grado de discapacidad

Grado de discapacidad	33%-64%	65%-74%	Mayor al 75%
Porcentaje de personas que trabaja	25,19%	11,48%	8,70%

Fuente: FEDER, Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 16-17., 2018.

Asimismo, el análisis por sexo, refleja que el 27,98% de las mujeres con discapacidad trabaja, mientras que en el caso de los hombres solamente lo hace el 19,48%.

En dicho estudio también se observó que hay una relación entre el acceso al empleo y el tipo de enfermedad que se padece (Tabla 15). Así, las personas que en mayor medida trabajan son aquellas que tienen una enfermedad de la sangre y hematopoyética, el 47,06%, o una enfermedad de la piel y subcutánea, el 42,86%. En cambio, de las personas que presentan una anomalía congénita, tan solo trabajan el 17,09% y en el caso de las personas que no tienen diagnóstico, el 13,21%.

Tabla 15: Porcentaje de personas que está trabajando según el tipo de enfermedad rara que presentan

Tipo de Enfermedad Rara	Porcentaje de personas que trabaja
Enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos	47,06%
Enfermedades de la piel y tejido celular subcutáneo	42,86%
Anomalías congénitas	17,09%
Personas sin diagnóstico	13,21%

Fuente: FEDER, Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 16-17., 2018.



El Gobierno de Canarias a través de la Consejería de Economía, Conocimiento y Empleo ofrece, con carácter general, diferentes servicios para favorecer la inclusión en el mercado laboral de las personas en situación de desempleo. De forma específica, en el ámbito de la discapacidad el Servicio Canario de Empleo impulsa y desarrolla una serie de medidas que buscan promover la igualdad de oportunidades y suprimir los obstáculos que dificultan la integración de las personas con discapacidad en el mercado laboral.

Entre las iniciativas y servicios más destacados en este ámbito en la Comunidad Autónoma de Canarias, se encuentran: los programas de incentivos a empresas para la inserción de personas con discapacidad en el mercado ordinario; la calificación y fiscalización de Centros Especiales de Empleo; los programas de ayudas para la inserción laboral de personas con discapacidad en Centros Especiales de Empleo, así como, la autorización y control de las medidas alternativas a la obligación legal que tienen determinadas empresas de reservar un porcentaje de puestos de trabajo a personas con discapacidad.

6.2.5 Apoyo asociativo

Desde una perspectiva social, para las personas con enfermedades poco frecuentes también es muy importante la red de recursos que ofrecen apoyo informal, tales como las ONG o las asociaciones de pacientes, no sólo mediante la labor de atención directa, sino también haciendo una labor de sensibilización y visibilización de las enfermedades raras en la sociedad.

El apoyo asociativo ayuda a las personas que tienen una patología rara y sus familias a afrontar los diferentes problemas con que se van a encontrar tanto al inicio de la enfermedad, con los primeros síntomas, como a lo largo de su desarrollo, ligado a las dificultades de la obtención de un diagnóstico y un tratamiento adecuados, así como los cambios en los estilos de vida que conlleva la enfermedad (Ilustración 3).

Ilustración 3: Distintas etapas de la enfermedad y dificultades a las que se enfrentan las personas afectadas por Enfermedades Poco Frecuentes y sus familias



Fuente: Posada de la Paz M, Alonso Ferreira V, Bermejo Sánchez E. Instituto de Salud Carlos III, Enfermedades Raras, 2016.



En España, la **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)** fue creada en el año 1999 con la finalidad de representar y reivindicar los derechos de las personas que tienen enfermedades poco frecuentes o puedan tener sospecha diagnóstica, para favorecer su inclusión y mejorar su calidad de vida. FEDER engloba a más de 385 organizaciones, que representan a más de 1.300 patologías y a más de 95.000 personas socias.

Entre las actividades que desarrolla, FEDER promueve la acción política y movilización social, la divulgación y sensibilización hacia las enfermedades raras, la investigación y mejora del conocimiento, así como la inclusión de las personas con enfermedades poco frecuentes. Además, ofrece un abanico de servicios específicos para la atención de las personas afectadas o interesadas en las enfermedades raras.

FEDER trabaja en red tanto con organismos y entidades nacionales como con las alianzas europea e iberoamericana EURORDIS y ALIBER, respectivamente, así como con la RDI.

En Canarias, en el año 2013 se creó el **Grupo de Enfermedades Raras en Canarias (GERCAN)** como una organización de pacientes de diferentes asociaciones de afectados por una enfermedad rara con el objetivo de trabajar en aspectos comunes. En la actualidad GERCAN está formado por las siguientes asociaciones: Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria (ARPCC), la Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Canarias (ASENECAN), la Asociación de pacientes Crónicos, Degenerativos, Enfermedades Raras y Voluntarios Sociales (SEMAGRAN), la Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), la Asociación de enfermos con “Telangiectasia hemorrágica hereditaria” (HHT), la Asociación Huesos de Cristal de España (AHUCE), la Asociación española de enfermos y familiares de la enfermedad de Gaucher y la Asociación Nacional Amigos de Arnold Chiari (ANAC).

6.3 Formación e investigación

6.3.1 Formación de profesionales

La baja frecuencia de las enfermedades raras y el amplio número de las mismas dificulta que los profesionales sanitarios puedan tener el conocimiento de todas ellas por lo que en muchos casos deben afrontar la atención de los pacientes sin tener un conocimiento previo. Por ello, es preciso mejorar el conocimiento de los profesionales sobre las enfermedades tanto en el ámbito universitario como a lo largo de su vida laboral, facilitar el trabajo en red, favoreciendo la existencia de profesionales de referencia a los que poder consultar, así como el acceso a fuentes de información [12].

La formación en el ámbito de la atención primaria es clave para la detección precoz de las enfermedades raras, siendo especialmente importante la identificación de síntomas y signos que alerten sobre una posible sospecha clínica de la enfermedad rara.

Asimismo, también es importante la formación en el ámbito hospitalario de los equipos multidisciplinares que atienden al paciente, para mejorar la calidad de los diagnósticos y actualizar los conocimientos en cuanto a nuevas técnicas y pruebas avanzadas [12].



La disponibilidad de Guías para la Práctica Clínica en enfermedades raras constituye un recurso muy útil para los médicos que tienen que afrontar la atención de estas enfermedades. Asimismo, la existencia de bases de datos como la de Orphanet o Mendelian ofrecen de forma ágil información de interés específicamente en enfermedades raras.

Adicionalmente, también se están desarrollando soluciones tecnológicas, las cuales a partir de los signos y síntomas clínicos que presenta el paciente realizan una búsqueda de posibles diagnósticos que coincidan con la sintomatología indicada, lo que supone una herramienta de soporte para el profesional clínico.

Además, del ámbito sanitario, se detecta con carácter general la necesidad de formar a todos los profesionales implicados en la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes, especialmente en el sector educativo y de los servicios sociales. En el caso del entorno educativo, es importante la formación de los docentes para evitar la estigmatización de las personas que conviven con las enfermedades poco frecuentes y tener en consideración sus necesidades en el proyecto educativo y el proyecto curricular [65].

Formación en enfermedades raras

Desde las Unidades de Atención a las Enfermedades Raras de Canarias se realizan diferentes actividades de formación.

Unidad de Enfermedades Raras del CHUIMI

Desde esta Unidad se han realizado acciones de formación dirigidas a diferentes perfiles sanitarios correspondientes a diferentes especialidades. En concreto se han llevado a cabo las siguientes acciones formativas en el año 2019:

- Curso de genética dirigido a facultativos y residentes del Hospital Dr. Negrín y del CHUIMI.
- Formación específica en Enfermedad de Gaucher orientada al servicio de Radiología.
- Formación en patología de enfermedades minoritarias en servicios médicos, tales como, Medicina Interna, Digestivo, Cirugía Ortopédica y Traumatología.

Adicionalmente, también se realizan acciones de formación en la Universidad, como el seminario impartido en enfermedades raras en Fisiopatología I, a los alumnos de tercero de Medicina en la Universidad de Las Palmas.

Asimismo, también se llevan a cabo acciones de formación y sensibilización sobre las enfermedades raras en la población general como la realizada en el Círculo Cultural de Telde durante el año 2018.

La Unidad se plantea como parte de sus proyectos de formación, la capacitación para la atención a Enfermedades Raras de profesionales sanitarios de las especialidades de: Otorrinolaringología, Cardiología, Dermatología, Neumología, Neurología y Oftalmología.

Igualmente, contempla la formación en Atención Primaria en enfermedades raras, así como la rotación de MIR de Medicina Interna en las consultas monográficas durante un mes.



Las unidades de genética clínica también llevan a cabo acciones de formación.

Unidad de Genética Clínica del Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil

La Unidad de Genética Clínica ejerce una intensa actividad docente en diferentes ámbitos, tales como:

- **Docencia Pregrado, prácticas y rotatorio:** anualmente acoge a un nutrido número de alumnos de pregrado para la realización de prácticas obligatorias. Igualmente, cada año rotan por la Unidad (consulta y áreas diagnósticas) alumnos del quinto y sexto curso de Medicina.
- **Docencia Postgrado:** participa en la formación continua de alumnos y becarios de máster, así como en sus etapas pre y postdoctorales incluyendo cursos de doctorado y de extensión universitaria. Es habitual la tutoría de una media anual de 3 Trabajos de Fin de Grado (Medicina) así como la dirección de tesis doctorales.
- **Continuada:** es frecuente que diferentes profesionales sanitarios y/o del ámbito de la investigación, ejerciendo en otros centros (nacionales o internacionales), soliciten estancias de formación y/o de colaboración en sus instalaciones.
- **Residentes:** la Unidad recibe residentes en formación de diversas especialidades procedentes de hospitales canarios y de otras comunidades. Los rotantes por la Unidad de Genética Clínica se someten a un programa adaptado y personalizado en función de su formación previa, así como de sus propios intereses profesionales.

Adicionalmente, parte de los miembros de la Unidad de Genética Clínica son docentes en la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria. Igualmente, se realiza actividad docente en sesiones clínicas departamentales o generales y se imparten conferencias y ponencias clínico-científicas tanto a nivel regional como nacional. Es habitual la participación en comités de expertos y *advisory boards* internacionales. Asimismo, se colabora con las asociaciones de pacientes y fundaciones mediante el desarrollo de ponencias divulgativas.

Unidad de Genética Clínica del Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria

La Unidad de Genética Clínica lleva a cabo anualmente la rotación de dos residentes del servicio de Ginecología y Obstetricia durante una semana por el laboratorio de Biología Molecular de Diagnóstico en Genética Humana, así como la formación, durante cuatro meses de un residente en su tercer año de formación como especialista en análisis clínicos, tanto por el laboratorio, como por la consulta de diagnóstico y asesoramiento genético.

De la misma forma, se lleva a cabo la rotación por el laboratorio, durante una semana, de Técnicos Especialistas de Laboratorio (TEL) que se encuentran en su segundo año de formación. Anualmente, se lleva a cabo la formación de entre 4 y 8 TEL.

La Unidad de Genética Clínica también realiza diferentes sesiones clínicas de formación. En concreto durante el año 2019, se llevaron a cabo 7 sesiones, en el 2018 se realizaron 6 y en el año 2017 se impartieron 7. En concreto de las realizadas en el año 2019, 4 se llevaron a cabo en el servicio de Análisis Clínicos, 1 en el servicio de



Nefrología, 1 se impartió con carácter general en el HUNSC y otra consistió en un seminario que se realizó en el Colegio Oficial de Farmacéuticos.

Unidad de Diagnóstico Molecular del Laboratorio Central del Complejo Hospitalario Universitario de Canarias

Desde la Unidad de Diagnóstico Molecular se cuenta con un programa de formación en genética médica y enfermedades raras para los residentes que hacen su rotación por la Unidad.

6.3.2 Investigación

A nivel nacional el **Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)** es el organismo público responsable de desarrollar y ofrecer servicios científico-técnicos e investigación de excelencia, tanto al SNS como a la sociedad en su conjunto. Para ello, “realiza investigación básica y aplicada, impulsa la investigación epidemiológica y en salud pública, la acreditación y prospectiva científica y técnica, el control sanitario, el asesoramiento científico-técnico y la formación y educación sanitaria en biomedicina”.

Entre los centros propios con los que cuenta el ISCIII se encuentra el **Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)**, el cual tiene entre otros objetivos la mejora del conocimiento de la epidemiología y los mecanismos subyacentes al origen y progresión de las enfermedades raras, así como el desarrollo de actividades de investigación básica y traslacional orientadas a la creación de nuevas estrategias terapéuticas.

El IIER cuenta con un área de epidemiología que comprende cuatro unidades de investigación: anomalías congénitas, epidemiología de las enfermedades raras, epidemiología de los trastornos del espectro autista y la unidad del síndrome del aceite tóxico. Además, mantiene el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras y el Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER).

A su vez también dispone de un área de genética humana la cual cuenta con cuatro unidades de investigación en genética molecular, biotecnología celular, terapias farmacológicas y tumores sólidos infantiles y un servicio de diagnóstico genético.

Asimismo, el IIER colabora a nivel internacional con diferentes centros de conocimiento en el ámbito de las enfermedades raras y con el Ministerio de Sanidad en el desarrollo de la estrategia de enfermedades raras del SNS.

El actual **Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red, CIBER**, surge en enero de 2014 a iniciativa del ISCIII, en el marco del Plan de reestructuración y racionalización del Sector Público, con el objetivo de promover la investigación de excelencia en Biomedicina y Ciencias de la Salud que se realiza en el SNS y en el Sistema de Ciencia y Tecnología. Actualmente aborda 11 áreas temáticas, entre las que figura el **Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)**.

El CIBERER tiene por objeto servir de referencia, coordinar y potenciar la investigación sobre enfermedades raras en España, para lo cual mantiene una colaboración estrecha, tanto en el ámbito nacional como internacional, con los diferentes agentes relacionados



con esta área de conocimiento. Está integrado por 62 grupos de investigación vinculados a 29 instituciones consorciadas y desarrolla sus actividades en torno a siete Programas de Investigación: Medicina Genética, Medicina Metabólica Hereditaria, Medicina Mitocondrial, Medicina pediátrica y del desarrollo, Patología neurosensorial, Medicina Endocrina y Cáncer Hereditario y Síndromes relacionados.

En Canarias, dentro del HUC se encuentra la Unidad U740 del CIBERER que trabaja en 2 líneas de investigación: Enfermedades renales hereditarias y Trastornos congénitos del metabolismo, siendo líder en la investigación de la hiperoxaluria primaria (HOP).

Por otro lado, el Centro de Investigación Biomédica en Red sobre Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED) tiene por objetivo promover la investigación de excelencia en el ámbito de las enfermedades neurodegenerativas en lo relativo a la prevención, diagnóstico, tratamiento y seguimiento. El CIBERNED forma parte de la Red Internacional de Centros de Excelencia en Investigación sobre Neurodegeneración.

En Canarias, las diferentes unidades implicadas en el ámbito de las enfermedades raras desarrollan diferentes actividades de investigación.

Unidad de Genética Clínica del CHUIMI

Desde hace 17 años, la Unidad desarrolla una significativa actividad investigadora (I+D+i) en diferentes áreas de interés, tales como: Bases moleculares y celulares de la enfermedad; Fisiopatología molecular y celular; Expresión génica; Estructura, función e interacciones de los genes; Epigenética; Medicina de Precisión; Terapia génica y celular; Genética Médica en la enfermedad; etc.

En este contexto, al menos un componente de la Unidad ha participado como investigador principal o asociado desde el año 2016 en los proyectos de investigación que se recogen en la Tabla 16, disponiendo todos ellos de una extensa productividad científica (con más de 85 publicaciones referenciadas que superan las 1.360 citas).

Tabla 16: Proyectos de investigación en los que han participado profesionales de la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI. Años 2016 -2021

Proyecto de Investigación	Año de aprobación	Nº de profesionales participantes	Rol de los profesionales de la Unidad
Proyecto multicéntrico internacional de desarrollo e implementación de aproximaciones de diagnóstico genético prenatal no invasivo (NIPT). 6 th y 7 th Framework Programs (International grants from European and National funding bodies).	2016	1	Investigador asociado
Novel epigenetic biomarkers for NIPT detection of Down Syndrome: Proof of concept study for the development of methylation based NIPT using droplet digital PCR.	2019	1	Investigador asociado
Regulación de la expresión proteica de la enzima convertidora de la angiotensina 2 (ACE2), receptor celular del virus SARS-CoV-2, en músculo esquelético humano: definición de nuevas estrategias preventivas y terapéuticas a través de la modulación de la expresión proteica de ACE2 y TMPRSS2.	2020	1	Investigador asociado



Proyecto de Investigación	Año de aprobación	Nº de profesionales participantes	Rol de los profesionales de la Unidad
Screening of aromatic L-aminoacid decarboxylase (AADC) deficiency in at-risk and selected patients resident in the province of Las Palmas.	2020	2	Investigador principal
Estudio de las alteraciones genéticas en familias con Distrofia Oculofaríngea.	2021	2	Investigador asociado
Estudio descriptivo de las malformaciones otológicas a nivel prenatal en el CHUIMI.	2021	2	Investigador asociado
Estudio de las alteraciones genéticas que inducen hipoacusia en pacientes diagnosticados de enfermedad sindrómica de origen genético.	2021	2	Investigador principal
Endometriosis Epigenetic biomarkers from endometrial stem cells. A proof of concept.	2022	2	Investigador asociado

Fuente: Unidad de Genética Clínica del CHUIMI

En la actualidad, están en activo o en vías de aprobación varios proyectos de investigación en campos diversos como: fisiopatología de enfermedades genéticas, fisiología humana, genómica y transcriptómica, terapia génica, infertilidad, etc.

Además, en el ámbito de la investigación también cabe destacar:

- Participación en programas de salud y afines, como el “Proyecto de Ley urgente del Ministerio de Sanidad de evaluación de las víctimas de Talidomida” y del “Programa IMPaCT-GENÓMICA” en el ámbito de la Medicina Genómica (Acción Estratégica en Salud 2017-2020).
- Participación en estrategias terapéuticas, con especial interés en la farmacogenética, así como en nuevas aproximaciones terapéuticas como la Terapia génica y celular (Terapia génica sustitutiva OTOF, Zolgensma, Nunisersen, etc.).
- Participación en Redes y Grupos de Investigación (CIBER-ER, Red TerCel, iUIBS, etc.) tanto de ámbito nacional como internacional, colaborando con centros e investigadores de reconocido prestigio.

Unidad de Enfermedades Raras del CHUIMI

En el ámbito de investigación, la Unidad de Enfermedades Raras del CHUIMI participa en el Registro RiTHHa (Registro informatizado de la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria), de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI).

Como parte de su actividad investigadora, los profesionales de la Unidad han colaborado en la publicación científica del año 2018 sobre el Registro informatizado de la telangiectasia hemorrágica hereditaria (Registro RiHHTa) en España [66].

Además, el servicio de Medicina Interna del CHUIMI ha realizado una comunicación en el Congreso Nacional de la Sociedad Española de Medicina Interna sobre los resultados de un estudio de la prevalencia de anemia y sus características en pacientes con diagnóstico de enfermedad de Rendu-Osler.



Asimismo, la Unidad actuó como responsable como Comité Organizador del XII Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo celebrado en Las Palmas de Gran Canaria en octubre de 2017.

Unidad de Genética Clínica del HUNSC

Los facultativos de esta Unidad de Genética Clínica del HUNSC participan en diferentes proyectos de investigación (Tabla 17).

Tabla 17: Proyectos de investigación en los que han participado profesionales de la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2016 -2021

Proyecto de investigación	Año de aprobación	Nº de profesionales participantes	Rol de los profesionales de la Unidad
Evolución en la reclasificación de las variantes genéticas de significado incierto en pacientes oncológicos y no oncológicos.	2021	5	Investigador principal
Tumores ginecológicos secundarios a cáncer hereditario en las islas Canarias, ¿existe mayor frecuencia en las islas menores occidentales?	2021	2	Investigador principal
Estudio descriptivo de una población de pacientes con mutación en el gen EMD, c.77T>C	2020	2	Investigador colaborador
Secuenciación genómica para la mejora en el diagnóstico genético de enfermedad: Proyecto de validación	2018	1	Investigador colaborador
Caracterización del cáncer de pulmón en pacientes portadores de alelos deficitarios de alfa 1 antitripsina	2017	2	Investigador colaborador
Morbilidad cardiovascular en pacientes con déficit de alfaa-1-antitripsina	2017	1	Investigador colaborador
Detección de variantes deficitarias de AAT infrecuentes en población canaria	2016	1	Investigador principal

Fuente: Unidad de Genética Clínica del HUNSC.

Asimismo, dos de sus facultativos participan en el **Grupo de investigación INVERCAV (Investigación en Enfermedad Renal y Cardiovascular)** de la unidad de investigación del HUNSC.

Igualmente, los profesionales han colaborado en cerca de 30 publicaciones de investigación en el campo de la genética.