



## Anexos

### Anexo A. Relación de participantes

En el desarrollo de la presente Estrategia han participado profesionales del SCS tanto del ámbito asistencial como de servicios centrales, así como las asociaciones de pacientes de FEDER y GERCAN. Asimismo, también han colaborado en su revisión externa, de forma desinteresada, profesionales referentes del ámbito clínico y representantes de las asociaciones de pacientes. A todos ellos les expresamos nuestro más profundo agradecimiento por su indispensable colaboración.

#### Directora General de Programas Asistenciales

- **Elizabeth Hernández González**

#### Jefe de Servicio de Atención Especializada de la DGPPAA

- **Víctor Naranjo Sintés**

#### Jefa del Servicio de Atención Primaria de la DGPPAA

- **María del Mar Julios Reyes**

#### Coordinadora de la Unidad de Atención Sociosanitaria de la DGPPAA

- **Angelines Peña González**

#### Coordinadores de la Estrategia

- **Francisco Javier Afonso López**
- **M<sup>a</sup> Teresa Flórez - Estrada Fernández**

#### Grupo de trabajo de análisis y definición de la Estrategia

- **Alejandra González Delgado**  
*Servicio Bioquímica. Unidad diagnóstico molecular. HUC. San Cristóbal de La Laguna*
- **Ana Isabel Melián Suarez**  
*Servicio de Rehabilitación Pediátrica. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria*
- **Angelines Peña González**  
*Unidad de Atención y Coordinación Sociosanitaria. Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*
- **Carmen Gloria Ramos Martín**  
*Unidad de Atención y Coordinación Sociosanitaria de la DGPPAA*
- **Carmen Rosa Rodríguez Fernández-Oliva**  
*Coordinación de Pediatría Atención Primaria y Atención Especializada. Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*



- **Davinia Godoy Díaz**  
*Servicio de Medicina Interna. Consulta de Enfermedades Raras. HU del Dr. Negrín. Las Palmas de Gran Canaria*
- **Felicitas M<sup>a</sup> Díaz-Flores Estévez**  
*Unidad de Genética Clínica. HUC. San Cristóbal de La Laguna*
- **Fernando Montón Álvarez (†)**  
*Servicio de Neurología. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife*
- **Francisco Javier Afonso López**  
*Servicio Atención Especializada de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*
- **Francisco Martínez Bugallo**  
*Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife*
- **Germán López Fuentes**  
*Representante de la Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria*
- **Guillermo Miranda Calderín**  
*Servicio de Rehabilitación. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria*
- **Inmaculada García Cobaleta**  
*Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife*
- **Javier Lobato González**  
*Servicio Atención Primaria de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*
- **José Miguel Bosch Benítez**  
*Servicio de Hematología y Hemoterapia. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria*
- **Juan Carlos Pérez Marín**  
*Servicio de Medicina Interna. Consulta de Enfermedades Raras. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria*
- **Loida M<sup>a</sup> García Cruz**  
*Unidad de Genética Clínica. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria*
- **Manuel Luis Macía Heras**  
*Servicio de Nefrología. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife*
- **María del Mar Trujillo Martín**  
*Servicio de Evaluación y Planificación. SCS*
- **María Nieves Martín Álamo**  
*Servicio de Rehabilitación. HU del Dr. Negrín. Las Palmas de Gran Canaria*



- **María Teresa Flórez - Estrada Fernández**  
*Servicio Atención Especializada de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*
- **Natalia Marrero Negrín**  
*Servicio de Cardiología. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria*
- **Nayra Pérez-Delgado**  
*Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife*
- **Nuria Ruiz Lavilla**  
*Servicio de Neurología. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife*
- **Patricia Carrillo Ojeda**  
*Registro de Enfermedades Raras de Canarias. Servicio de Sistemas de Información. Dirección del SCS.*
- **Rafael Molero Gómez**  
*Servicio de Farmacia Hospitalaria. Uso Racional del Medicamento y Control de la Prestación de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*
- **Sabina González Silva**  
*Unidad de Atención y Coordinación Sociosanitaria. Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*
- **Sergio Barrera Falcón**  
*Representante de GERCAN y FEDER*
- **Victoria Sánchez Sánchez**  
*Servicio de Ginecología. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria*

#### Grupo de colaboradores

- **Alfredo Santana Rodríguez**  
*Unidad de Genética Clínica. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria*
- **Ana Portela Liste**  
*Servicio de Endocrinología Pediátrica. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife*
- **Carol Prieto Morín**  
*Unidad de diagnóstico y asesoramiento genético. Servicio Análisis Clínico. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife*
- **Celestino Hernández García**  
*Servicio de Cardiología. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife*
- **Concepción Inés Puga Benítez**  
*Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud del Gobierno de Canarias.*



- **Eduardo Salido Ruíz**  
*Servicio de Anatomía Patológica y Unidad de Investigación en Patología Molecular de las Enfermedades Raras. HUC. San Cristóbal de La Laguna*
- **Enrique Pérez Díaz**  
*Servicio de Coordinación de Historia Clínica de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*
- **Fernando Báez Rodríguez**  
*Servicio de Coordinación de Historia Clínica de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*
- **Javier López Cavero**  
*Servicio de Coordinación de Historia Clínica de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*
- **José Luis Viéitez Gil**  
*Secretaría General Técnica. Las Palmas de Gran Canaria*
- **Justiniano Godoy Cazorla**  
*Servicio de Coordinación de Historia Clínica de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*
- **Lorenzo Juan González Marrero**  
*Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud del Gobierno de Canarias*
- **Lucía Argelia González Quintana**  
*Secretaría General Técnica. Las Palmas de Gran Canaria.*
- **Lucía Martín Viota**  
*Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife*
- **Marcos Estupiñán Ramírez**  
*Servicio de Coordinación de Historia Clínica de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*
- **María Isabel Luís Yánez**  
*Nefrología pediátrica. Servicio de Pediatría. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife*
- **Mónica Ruiz Pons**  
*Unidad de Nutrición y enfermedades metabólicas. Servicio de Pediatría. HUNSC. Santa Cruz de Tenerife*
- **Rita Tristancho Ajamil**  
*Servicio de Evaluación de la Calidad Asistencial y SSII de la Dirección General de Programas Asistenciales del SCS*



### Revisores externos

- **Alberto Ortiz Arduan**  
*Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid*
- **Dolores María Peñalver García**  
*Profesora asociada de la Universidad de Murcia y Máster Universitario en Atención Temprana y Desarrollo Infantil UNIR. Murcia*
- **Domingo González-Lamuño Leguina**  
*Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander*
- **Enrique Barbara Bataller**  
*Servicio de Rehabilitación. CHUIMI. Las Palmas de Gran Canaria*
- **José Luis Poveda Andrés**  
*Servicio de Farmacia. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia*
- **José María Millán Salvador**  
*Unidad de Genética Clínica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia*
- **Juan Carrión Tudela**  
*Presidente de Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)*
- **Manuel Posada de la Paz**  
*Medicina Interna. Medicina Preventiva y Salud Pública. Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III. Madrid*

Todos los autores y revisores externos manifiestan que no existen conflicto de intereses en su colaboración para la elaboración y supervisión de la presente Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026.

### Oficina técnica de apoyo

- **José Antonio Hernández Martín**
- **Daniel Martínez Gamote**
- **María Tejera Ortega**



## Anexo B. Enfoque metodológico de la Estrategia

La Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias se ha desarrollado desde un enfoque muy participativo, habiendo colaborado tanto profesionales de diferentes ámbitos del SCS como representantes de los pacientes a través de las asociaciones de FEDER y de GERCAN.

La elaboración de la Estrategia se llevó a cabo a través del despliegue de cinco fases metodológicas, una inicial de planificación previa de los trabajos a realizar en las siguientes fases, de carácter más operativo.

Ilustración 9: Fases de elaboración de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias



Fuente: Elaboración propia.

### Fase 0: Puesta en marcha de la elaboración de la Estrategia

Mediante esta fase se determinaron los objetivos y el alcance de los trabajos a realizar para la definición de la Estrategia, se realizó la planificación y periodificación de las tareas a desarrollar en cada una de las fases siguientes, se definió el grupo de trabajo y de colaboradores y se analizaron las necesidades de información.

En la definición del grupo de trabajo se tuvieron en cuenta aspectos como la multidisciplinariedad y la máxima representación de los diferentes agentes implicados en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias. Para ello, se contó con representantes clínicos de diferentes niveles de atención (atención primaria y atención hospitalaria), diferentes perfiles (médicos, enfermería, servicios sociales, ...), distintas especialidades, unidades y centros asistenciales, perfiles tanto de práctica clínica como de servicios centrales del SCS, así como representantes de los pacientes a través de sus asociaciones.

Una vez definido el grupo de trabajo se convocó una reunión el 9 de marzo 2020 para presentar el proyecto, alinear expectativas y sentar las bases para articular su colaboración, tanto mediante el aporte de información necesaria para realizar el análisis de situación, como para participar en el desarrollo de los talleres de trabajo previstos.

Tras esta primera reunión presencial con el grupo de trabajo y dada la situación de excepcionalidad que supuso la pandemia de la COVID-19, todas las reuniones que se celebraron con posterioridad con el grupo de trabajo se realizaron por videoconferencia. Para favorecer el desarrollo de las sesiones de trabajo virtuales se estableció un procedimiento basado en la cumplimentación de cuestionarios *online*, el cual permitió recabar la opinión de los profesionales previamente a la celebración de las sesiones.

### Fase 1: Análisis de la situación de las Enfermedades Raras en Canarias



Para llevar a cabo el análisis de situación, inicialmente se realizó un estudio del marco estratégico y normativo de las enfermedades raras, tanto desde una perspectiva internacional, como nacional y autonómica de Canarias.

Además, también se valoró la situación epidemiológica de las enfermedades raras, analizando para ello, la prevalencia e incidencia, la mortalidad, la discapacidad y dependencia asociada a estas enfermedades. Igualmente, también se llevó a cabo un análisis del marco de atención en Canarias, valorando los recursos y el modelo asistencial de atención, los tratamientos, así como los condicionantes sociales, laborales y educativos asociados a las enfermedades raras.

Por último, se consideraron las acciones de formación e investigación que en el ámbito de las enfermedades raras se llevan a cabo en Canarias.

Todo ello ha requerido realizar un profundo análisis bibliográfico, así como recabar información de las propias unidades asistenciales, y de otros servicios de atención en el marco de los servicios sociales o educativos.

Al finalizar el capítulo de “análisis de la situación de las Enfermedades Raras en Canarias” se envió al grupo de trabajo para su revisión y validación.

### **Fase 2: Análisis DAFO**

Para el desarrollo de esta fase, a partir de las conclusiones del análisis de situación se diseñó un cuestionario online para recoger la opinión de los profesionales sobre las fortalezas y debilidades (perspectiva interna) del SCS para abordar la mejora de la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares, así como las amenazas y oportunidades del entorno (perspectiva externa). En total se plantearon 18 preguntas.

De las respuestas obtenidas al cuestionario se elaboró una presentación con los primeros resultados que fueron contrastados y detallados en mayor medida en una sesión virtual con los miembros del grupo de trabajo.

Durante el desarrollo del taller se valoraron los resultados del cuestionario con los profesionales, quienes consensuaron los resultados, priorizando algún aspecto adicional o aclarando determinados puntos.

Finalmente, de acuerdo con los resultados del taller se elaboró el documento de resultados del análisis DAFO, y se llevó a cabo un proceso de validación del mismo con los participantes.

### **Fase 3: Definición de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias**

El objetivo de la definición estratégica ha sido establecer las bases de la Estrategia, así como las medidas necesarias para la implementación de la misma por parte del Servicio Canario de la Salud en los próximos años.

En primer lugar, se recabó la opinión de los profesionales acerca de las bases de la Estrategia y las líneas estratégicas y medidas a implementar mediante la elaboración de un cuestionario online. El cuestionario se estructuraba en 4 preguntas que abordaban cada uno de elementos que se contemplan en el desarrollo del marco estratégico, como son: el objetivo general, los objetivos específicos, las líneas estratégicas y las líneas de trabajo (con sus correspondientes proyectos y medidas).



En base a la información recabada en la explotación de las respuestas al cuestionario se elaboró una presentación para la primera sesión de trabajo en la que se planteaba una propuesta de: objetivo general, objetivos específicos y líneas estratégicas. La finalidad de la sesión era valorar dichas propuestas con los profesionales y consensuar las versiones definitivas.

La segunda sesión de trabajo tenía como objetivo el desarrollo de las líneas estratégicas en proyectos y acciones. Para ello, se elaboró un documento con una propuesta inicial en base tanto a las respuestas ofrecidas por los profesionales al cuestionario online, como a los resultados obtenidos en el análisis DAFO. Este documento se envió a los profesionales previamente para que hicieran sus aportaciones, y trabajar así en la segunda sesión un documento ya revisado por los profesionales.

Tras la celebración de la segunda sesión, los resultados y conclusiones de ambas reuniones se integraron en un único documento, el cual se envió a los profesionales para una última revisión y validación final.

#### **Fase 4: Seguimiento y monitorización de la Estrategia**

Mediante esta fase se ha establecido el modelo de despliegue y seguimiento, el cronograma de implementación de las medidas y la definición del cuadro de indicadores y monitorización de la Estrategia durante el primer año.

En primer lugar, se elaboró un cuestionario como base para realizar la priorización de las medidas y la definición de los indicadores. Para ello se pidió a los profesionales que para cada una de las 64 medidas indicaran si se debían acometer en el corto plazo (primer año), en el medio plazo (segundo y tercer año) o en el largo plazo (cuarto y quinto año). Adicionalmente, también se solicitaba que indicaran un máximo de 10 indicadores para las medidas que consideraran más prioritarias.

La primera sesión de trabajo tenía como objetivo establecer de forma consensuada entre todos los miembros del grupo la priorización de las medidas durante los 5 años de vigencia de la Estrategia. Para ello, se elaboró una presentación en base a los resultados del cuestionario, la cual establecía ya una primera priorización sobre la que debatir.

Con las conclusiones extraídas de la reunión se elaboró el cronograma de abordaje de las medidas y se envió a al grupo de trabajo para su revisión y validación.

El objetivo de la segunda sesión de trabajo era definir un indicador para cada una de las medidas a acometer en el corto plazo. Para favorecer el desarrollo de la sesión se elaboró una presentación en la que se incluían los indicadores propuestos por los miembros del grupo de trabajo en el cuestionario, debiendo de seleccionar de forma consensuada un indicador para cada medida.

Posteriormente, se integró en un documento de Word los resultados de la primera y segunda sesión y se envió a los miembros del grupo de trabajo para su revisión y validación. Tras esta revisión, y una vez incluidas las modificaciones y propuestas de los profesionales, se les envió la versión definitiva para su validación final.

Por último, el documento fue validado internamente por el SCS y se envió a un grupo de revisores externos para una última revisión.



## Anexo C. Acrónimos y abreviaturas

Acrónimo	Descripción
AHUCE	Asociación Huesos de Cristal de España
ANAC	Asociación Nacional Amigos de Arnold Chiari
ARPCC	Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria
ASENECAN	Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Canarias
BioNER	Biobanco Nacional de Enfermedades Raras
CCAA	Comunidades autónomas
CIBER	Consortio Centro de Investigación Biomédica en Red
CIBERER	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
CIE	Clasificación Internacional de Enfermedades
CHUIMI	Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil
CREER	Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
DGPPAA	Dirección General de Programas Asistenciales
ELA	Esclerosis lateral amiotrófica
EMA	<i>European Medicines Agency</i> (Agencia Europea de Medicamentos)
EOEP	Equipos de orientación educativa y psicopedagógicos
ER	Enfermedades Raras
EVO	Equipos de Valoración y Orientación
FEDER	Federación Española de Enfermedades Raras
GA-I	Acidemia glutárica tipo I
GERCAN	Grupo de Enfermedades Raras de Canarias
HHT	Telangiectasia hemorrágica hereditaria
HPN	Hemoglobinuria Paroxística Nocturna
HUC	Hospital Universitario de Canarias
I+D+i	Investigación, Desarrollo e innovación



Acrónimo	Descripción
IIER	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
INSERM	Instituto Nacional Francés de la Salud e Investigación Médica
IRDIRC	Consortio Internacional de Investigación sobre Enfermedades Raras
ISCIH	Instituto de Salud Carlos III
iUIBS	Instituto Universitario de Investigaciones Biomédicas y Sanitarias
MCADD	Déficit de acil coenzima A deshidrogenasa de cadena media
MSSSI	Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad
LCHAD	Acil coenzima A deshidrogenasa de cadena larga
OMS	Organización Mundial de la Salud
ONG	Organizaciones No Gubernamentales
OTOF	Gen humano del cromosoma 2, codifica la proteína otoferlina
PEAD	Plan Estratégico de Atención a la Diversidad
PIAT	Plan Individualizado de Atención Temprana
RDI	<i>Rare Diseases International</i>
ReeR	Registro Estatal de Enfermedades Raras
RiTHHa	Registro informatizado de la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria
Samer	Servicio de Atención Multidisciplinar de Enfermedades Raras
SCS	Servicio Canario de la Salud
SEMAGRAN	Asociación de pacientes Crónicos, Degenerativos, Enfermedades Raras y Voluntarios Sociales
SEMI	Sociedad Española de Medicina Interna
SNS	Sistema Nacional de Salud
TEL	Técnicos Especialistas de Laboratorio



## Anexo D. Índice de ilustraciones, gráficos y tablas

### D.1. Ilustraciones

Ilustración 1: Mapa de CCAA que han desarrollado una estrategia o plan en enfermedades raras.....	18
Ilustración 2: Ámbitos de compromiso para la mejora de la Sanidad Pública de Canarias .....	19
Ilustración 3: Distintas etapas de la enfermedad y dificultades a las que se enfrentan las personas afectadas por Enfermedades Poco Frecuentes y sus familias.....	54
Ilustración 4: Objetivos específicos de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias .....	71
Ilustración 5: Desarrollo estratégico de enfermedades raras en Canarias.....	72
Ilustración 6: Líneas estratégicas en enfermedades raras en Canarias .....	73
Ilustración 7: Estructura organizativa para el despliegue de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias .....	88
Ilustración 8: Distribución del nº de indicadores de seguimiento de la Estrategia de Enfermedades Raras.....	95
Ilustración 9: Fases de elaboración de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias .....	105

### D.2. Gráficos

Gráfico 1: Distribución por islas del número de casos identificados en Atención Primaria. Año 2019 .....	28
Gráfico 2: Prevalencia puntual a 31 de diciembre de 2018 por cada 10.000 habitantes .....	29
Gráfico 3: Consecuencias del retraso del diagnóstico en personas con Enfermedades Raras .....	34
Gráfico 4: Servicios de los que proceden los pacientes diagnosticados de enfermedades raras en el HUNSC. Años 2012-2021* .....	43
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 .....	45
Gráfico 6: Indicaciones con mayor consumo de medicamentos huérfanos en cuatro de los hospitales públicos de Canarias. Año 2019 .....	46

### D.3. Tablas

Tabla 1: Clasificación de las Enfermedades Raras atendiendo a diferentes criterios..	10
Tabla 2: Número de casos vivos de enfermedades raras a 31 de diciembre de 2018 por patología y sexo.....	29



Tabla 3: Número de casos fallecidos entre el 1 de enero de 2010 y el 31 de diciembre de 2018 por patología y sexo.....	31
Tabla 4: Número de diagnósticos de enfermedades raras confirmados mediante diagnóstico genético en la consulta asesoramiento genético de Tenerife. Año 2019 ..	35
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) .....	36
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) .....	36
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) .....	37
Tabla 8: Número de estudios genéticos postnatales realizados en la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2012-2019 .....	38
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).....	39
Tabla 10: Distribución del número de pruebas y de recién nacidos estudiados en el Programa para el Diagnóstico Precoz de Metabopatías Congénitas en el RN de Canarias. Año 2020.....	41
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) .....	41
Tabla 12: Número de casos de enfermedades raras diagnosticadas en el HUNSC. Años 2012-2021* .....	42
Tabla 13: Evolución del número de pacientes y consumo de medicamentos huérfanos en los hospitales de Canarias. Años 2017 a 2019 .....	45
Tabla 14: Porcentaje de personas que está trabajando según el grado de discapacidad .....	53
Tabla 15: Porcentaje de personas que está trabajando según el tipo de enfermedad rara que presentan.....	53
Tabla 16: Proyectos de investigación en los que han participado profesionales de la Unidad de Genética Clínica del CHUIMI. Años 2016 -2021 .....	59
Tabla 17: Proyectos de investigación en los que han participado profesionales de la Unidad de Genética Clínica del HUNSC. Años 2016 -2021 .....	61
Tabla 18: Priorización de las medidas a implementar durante el periodo de vigencia de la Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias .....	89
Tabla 19: Relación de indicadores para el seguimiento de las medidas a implementar durante el primer año de la Estrategia de Enfermedades Raras.....	96



## Anexo E. Bibliografía

- [1] Comisión Europea, «Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999 – 2003) Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999,» (*DO L 155 de 22.6.1999, p. 1*), 1999.
- [2] Comisión Europea, «Rare diseases,» [En línea]. Available: [https://ec.europa.eu/health/non\\_communicable\\_diseases/rare\\_diseases\\_en](https://ec.europa.eu/health/non_communicable_diseases/rare_diseases_en). [Último acceso: 4 5 2020].
- [3] Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A et al., «Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database,» *Eur J Hum Genet*, vol. 28, p. 165–173, 2020.
- [4] González-Lamuño Leguina D, Cruz Villalba J, Las enfermedades raras desde la Atención Primaria, AEPap (ed.). Curso de Actualización Pediatría 2017. Madrid: Lúa Ediciones 3.0. p. 133-42, 2017.
- [5] Botas I I, «Organización de la atención sanitaria en enfermedades raras en el actual contexto sanitario,» Trabajo fin de Grado. Grado de Enfermería. Universidad de Almería. 2020.
- [6] FEDER, Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 16-17., 2018.
- [7] EURORDIS, «Enfermedades raras sin diagnóstico,» [En línea]. Available: <https://www.eurordis.org/es/content/enfermedades-raras-sin-diagnostico#1>. [Último acceso: Septiembre 2021].
- [8] Boycott KM, Rath A, Chong JX, Hartley T, Alkuraya FS, Baynam G, Brookes AJ, Brudno M, Carracedo A et al., «International Cooperation to Enable the the Diagnosis of All Rare Genetic Diseases,» *AJHG*, vol. 100, nº 5, p. 695–705, 2017.
- [9] Harari S, Humbert M, «Ultra-rare disease: an European perspective,» *Eur Respir Rev*, vol. 29, nº 156, pp. 1-2, 2020.
- [10] Mestre-Ferrándiz J, Iniesta M, Trapero-Bertran M, Espín J, Brosa M, «Análisis de la evolución en el acceso a los medicamentos huérfanos en España,» *Gac Sanit*, vol. 34, nº 2, p. 141 a 149, 2020;.
- [11] Alonso Ferreira V, Escobar Martínez FJ, Sánchez Díaz G, Posada de la Paz M, Atlas de Mortalidad debida a Enfermedades Raras en España, 2019. Instituto de Salud Carlos III.
- [12] Posada de la Paz M, Alonso Ferreira V, Bermejo Sánchez E. Instituto de Salud Carlos III, Enfermedades Raras, 2016.
- [13] FEDER, *Declaración Oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Raras 2019 las Enfermedades Raras, un Desafío Integral, un Desafío Global*, 2019.
- [14] Consejo de la Unión Europea, «Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras,» *2009/C 151/02*, 2009.
- [15] Salamanca Rivera C, Aldana Espinal J M, Epidemiología de las enfermedades raras. Metodología para la elaboración de un registro de enfermedades raras, Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía, 2012.



- [16] Orphanet, Informe de Actividad 2017 - Orphanet, 2017.
- [17] Comisión de las Comunidades Europeas, «Comunicación de la Comisión sobre el marco de actuación en el ámbito de la salud Pública,» *Com(93) 559 final*, 24 noviembre 1993.
- [18] Parlamento Europeo y Consejo de la Unión Europea, «Reglamento (CE) No 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos,» *DO L 18 de 22.1.2000*, p. 1.
- [19] Comisión de las Comunidades Europeas, «Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las enfermedades raras: un reto para Europa,» *Bruselas, 11.11.2008. COM(2008) 679 final*, 2008.
- [20] Comisión Europea, «Informe de ejecución de la Comunicación de la Comisión «Las enfermedades raras: un reto para Europa» [COM(2008) 679 final] y de la Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02),» *Bruselas, 5.9.2014. COM(2014) 548*, 2014.
- [21] del Álamo Martín M T, «La importancia de los registros de pacientes con Enfermedades Raras de la visión para la investigación en ciencias sociales,» *Araucaria: Revista Iberoamericana de Filosofía, Política, Humanidades y Relaciones Internacionales*, vol. 23, nº 46, pp. 391- 408), 2021.
- [22] Ministerio de Sanidad y Política Social, «Orden SAS/2007/2009, de 20 de julio, por la que se crea y regula el centro de referencia estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias, en Burgos,» *BOE*, nº 179, de 25 de julio de 2009, p. 63345 a 63348, 2009.
- [23] Aldamiz-Echevarria L et al, Hoja de Ruta para las Enfermedades Raras. Propuestas de consenso para la sanidad, RPP Group, 2021.
- [24] Trisancho Ajamil R. (coordinadora) et al, Estrategia de Abordaje a la Cronicidad en la Comunidad Autónoma de Canarias, Gobierno de Canarias. Consejería de Sanidad. Servicio Canario de la Salud. Dirección General de Programas Asistenciales, 2015. Disponible en: <http://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/1e7740f8-d12e-11e4-b8de-159dab37263e/LibroCronicidadCompleto.pdf>.
- [25] Gobierno de Canarias. Consejería de Sanidad, Compromiso para la Mejora de la Sanidad Pública Canaria, Disponible en: <https://www.gobiernodecanarias.org/cmsgobcan/export/sites/sanidad/201712CompromisoSanidadCanaria.pdf>.
- [26] Grupo de elaboración del Protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las distrofias hereditarias de retina en la Comunidad Autónoma de Canarias, Protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las distrofias hereditarias de retina en la Comunidad Autónoma de Canarias, Dirección General de Programas Asistenciales. Servicio Canario de la Salud, 2020.
- [27] Consejería de Sanidad del Gobierno de Canarias, «Orden de 26 de febrero de 2016, por la que se modifica la Orden de 1 de agosto de 2011, por la que se crea el fichero de datos de carácter personal “Registro Poblacional de Defectos Congénitos y



Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias”,» *BOC*, nº 46. 8 de marzo de 2016.

- [28] Jefatura del Estado, «Ley 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública,» *BOE*, 240, de 5 de octubre de 2011.
- [29] Jefatura del Estado, «Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida,» *BOE*, nº 126, de 27/05/2006.
- [30] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud,» *BOE*, nº 270, de 11 de noviembre de 2006.
- [31] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización,» *BOE*, nº 222, de 16 de septiembre de 2006, p. 32650 a 32679.
- [32] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Orden SCO/3422/2007, de 21 de noviembre, por la que se desarrolla el procedimiento de actualización de la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud,» *BOE*, nº 285, de 28 de noviembre de 2007, páginas 48677 a 48682.
- [33] Ministerio de Sanidad y Política Social, «Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales,» *BOE*, nº 174, de 20/07/2009.
- [34] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social,» *BOE*, nº 289, de 03/12/2013.
- [35] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación,» *BOE*, 34, de 8 de febrero de 2014.
- [36] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, «Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras,» *BOE*, nº 307, de 24 de diciembre de 2015.
- [37] Ministerio de Sanidad y Consumo, «Orden SCO/1730/2005, de 31 de mayo, por la que se crean y suprimen ficheros de datos de carácter personal gestionados por el Departamento,» *BOE*, nº 138, de 10 de junio de 2005, páginas 19987 a 19989 .
- [38] Consejería de Sanidad del Gobierno de Canarias, «Orden de 1 de agosto de 2011, por la que se crea el fichero de datos de carácter personal denominado Registro Poblacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias,» *BOC*, nº 162. 18 de agosto de 2011.
- [39] Jefatura del Estado, «Ley Orgánica 1/2018, de 5 de noviembre, de reforma del Estatuto de Autonomía de Canarias,» *BOE*, nº 268, de 06/11/2018.
- [40] Comunidad Autónoma de Canarias, «Ley 12/2019, de 25 de abril, por la que se regula la atención temprana en Canarias,» *BOE*, nº 140, de 12 de junio de 2019.



- [41] Jefatura del Estado, «Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia,» *BOE*, nº 299, 2006.
- [42] «Decreto 54/2008, de 25 de marzo, por el que se regula 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, establecido en la Ley 39/2006,» *BOC*, nº 61, Miércoles 26 de Marzo de 2008.
- [43] «Orden de 18 de octubre de 2012, por la que se determina el procedimiento para la valoración y calificación del grado de discapacidad de las personas en el ámbito de gestión de la Comunidad Autónoma de Canarias,» *BOC*, nº 210, Jueves 25 de Octubre de 2012.
- [44] «Orden de 3 de diciembre de 2012, por la que se corrigen errores en la Orden de 18 de octubre de 2012, que determina el procedimiento para la valoración y calificación del grado de discapacidad de las personas en el ámbito de gestión de la CA de Canarias,» *BOC*, nº 243, Jueves 13 de Diciembre de 2012.
- [45] Comunidad Autónoma de Canarias, «Ley 16/2019, de 2 de mayo, de Servicios Sociales de Canarias,» *BOE*, nº 141, de 13 de junio de 2019, p. 61699 a 61773.
- [46] Jefatura del Estado, «Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre, por la que se modifica la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación.,» *BOE*, nº 34 , pp. 122868 - 122953, 2020.
- [47] Comunidad Autónoma de Canarias, «Ley 6/2014, de 25 de julio, Canaria de Educación no Universitaria,» *BOC*, nº 152, de 07/08/2014.
- [48] Ministerio de Empleo y Seguridad Social, «Real Decreto Legislativo 2/2015, de 23 de octubre, por el que se aprueba el texto refundido de la Ley del Estatuto de los Trabajadores,» *BOE*, nº 255, de 24/10/2015.
- [49] Ministerio de Administraciones Públicas, «Real Decreto 2271/2004, de 3 de diciembre, por el que se regula el acceso al empleo público y la provisión de puestos de trabajo de las personas con discapacidad,» *BOE* , nº 303, de 17/12/2004.
- [50] Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, «Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad,» *BOE*, nº 22, de 26 de enero de 2000.
- [51] Ministerio de Trabajo e Inmigración, «Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre, por el que se desarrolla el artículo 161 bis de la Ley General de la Seguridad Social en cuanto a la anticipación de la jubilación de los trabajadores con discapacidad en grado igual o superior al 45 por ciento,» *BOE*, nº 307, de 22/12/2009.
- [52] Jefatura de Estado, «Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud,» *BOE*, nº 128, de 29 de mayo de 2003.
- [53] Jefatura del Estado, «Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad,» *BOE*, nº 102, 25 abril 1986.
- [54] Pi Corrales G (coordinadora), Libro blanco de las enfermedades raras en España, 2018. Fundación Gaspar Casal.
- [55] Sánchez-Teruel D, «Las enfermedades raras en niños de 0 a 6 años: una aproximación clínica,» de *Evaluación e intervención en Atención Infantil Temprana:*



*hallazgos recientes y casos prácticos*, 1ª ed., Servicio de Publicaciones de la Universidad de Jaén, 2011, p. 345 a 382.

- [56] Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT), Libro Blanco de la Atención Temprana, Real Patronato sobre Discapacidad, 2005.
- [57] Ministerio de Sanidad y Política Social, Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009.
- [58] Jefatura del Estado, «Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica,» *BOE*, nº 159, de 4 de julio de 2007, p. 28826 a 28848.
- [59] Farmaindustria, «El valor del medicamento en enfermedades poco frecuentes,» [En línea]. Available: <https://www.farmaindustria.es/web/valor-medicamento-enfermedades-poco-frecuentes/>. [Último acceso: mayo 2020].
- [60] Blázquez Pérez A, Gómez González B, Luque Moruno J, Guía rápida para investigadores. Desarrollo de medicamentos huérfanos para enfermedades raras, Centro de Investigación Biomédica en Red y Agencia Española de Medicamentos, 2016.
- [61] EURORDIS, «Promover el desarrollo de un medicamento huérfano,» [En línea]. Available: <https://www.eurordis.org/es/content/promover-el-desarrollo-de-un-medicamento-huerfano>. [Último acceso: Mayo 2020].
- [62] Junta de Andalucía. Iniciativa Andaluza de Terapias Avanzadas, Actualización de la estrategia y segundo plan de actuación de la iniciativa Andaluza en Terapias Avanzadas 2018-2022, 2018.
- [63] Nicod et al. , «Are supplemental appraisal/reimbursement processes needed for rare disease treatments? An international comparison of country approaches,» *Orphanet Journal of Rare Diseases*, vol. 15, nº 189, 2020.
- [64] Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad, «Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero, por el que se aprueba el baremo de valoración de la situación de dependencia establecido por la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y At. a las personas en situación de dependencia,» *BOE*, nº 42, de 18 de febrero de 2011, p. 18567 a 18691 (125 págs.).
- [65] Monzón González J, Gaintza Jauregi Z, «La inclusión escolar y social de alumnado con enfermedades minoritarias. Una oportunidad de innovación y un beneficio para toda la comunidad,» *Revista nacional e internacional de educación inclusiva*, vol. 7, nº 3, pp. 1 - 13, 2014.
- [66] Riera-Mestre A, Mora Luján JM, Sanchez Martínez R, Torralba Cabeza MA, Patier de la Peña JL, Juyol Rodrigo MC, Lopez Wolf D, Ojeda Sosa A, Monserrat L, López Rodríguez M, en representación de los Investigadores del Registro RiHHTa, «Registro informatizado de la telangiectasia hemorrágica hereditaria (Registro RiHHTa) en España: objetivos, métodos y resultados preliminares,» *Revista Clínica Española*, vol. 218, nº 9, pp. 468-476, diciembre de 2018.
- [67] Observatorio sobre enfermedades raras, Estado de situación de la investigación en enfermedades raras en España 2017, FEDER. 2017.
- [68] Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014, 2014.



- [69] Bermejo Sánchez E, «Frecuencias de defectos congénitos al nacimiento en España y su comportamiento temporal y por comunidades autónomas. Causas de las variaciones de las frecuencias,» *Semergen*, vol. 36, nº 6, p. 449 a 455, 2010.
- [70] Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, «Real Decreto 290/2004, de 20 de febrero, por el que se regulan los enclaves laborales como medida de fomento del empleo de las personas con discapacidad,» *BOE*, nº 45, de 21/02/2004.
- [71] Ministerio de Sanidad, «Orden de 27 de diciembre de 2001 sobre creación de centros en el Instituto de Salud Carlos III,» *BOE*, nº 10, de 11 de enero de 2002, p. 1234 a 1237.
- [72] Jefatura del Estado, «Ley Orgánica 8/2013, de 9 de diciembre, para la mejora de la calidad,» *BOE*, nº 295, de 10 de diciembre de 2013, p. 97858 a 97921.
- [73] Parlamento Europeo y Consejo de la Unión Europea, «Directiva 2011/24/UE del Parlamento Europeo y del Consejo de 9 de marzo de 2011 relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza».



Esta estrategia se ha redactado desde una perspectiva de igualdad de género, no obstante, en aquellos casos en los que para referirse a términos genéricos se emplee un género gramatical específico, debe entenderse que se utiliza exclusivamente con el objeto de facilitar tanto la redacción como la lectura del documento, y que alude tanto al género femenino como al masculino en las mismas condiciones de igualdad.



# Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias

2022-2026

