

España

III Conferencia EUROPLAN

En el marco de la EU Joint Action RD-ACTION

Madrid, 3 de Noviembre de 2017

FINAL REPORT



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union



PRÓLOGO

Las Conferencias o Workshops nacionales de EUROPLAN se organizan en muchos países europeos como parte de un esfuerzo europeo coordinado y conjunto para fomentar el desarrollo de Planes o Estrategias Nacionales integrales para Enfermedades Raras, que aborden las necesidades insatisfechas de pacientes europeos con enfermedades poco frecuentes.

Estos Planes y Estrategias Nacionales están destinados a implementar medidas nacionales concretas en áreas clave, desde la investigación hasta la codificación de enfermedades raras, diagnóstico, atención y tratamientos, así como servicios sociales adaptados para pacientes con enfermedades raras y la integración de políticas de la Unión Europea.

Las Conferencias o Workshops de EUROPLAN están organizadas en cada país por una Alianza Nacional de organizaciones de pacientes con enfermedades raras y EURORDIS (*Rare Diseases Europe*). Las alianzas nacionales y las organizaciones de pacientes con enfermedades raras tienen un papel primordial para configurar las políticas nacionales para las enfermedades raras.

La fortaleza de la Conferencia o Workshop de EUROPLAN radica en una filosofía compartida:

- Dirigido por el paciente: las alianzas nacionales están en la mejor posición para atender las necesidades de los pacientes;
- *Multi-stakeholders* (implicación de todos los agentes): las Alianzas Nacionales se aseguran de invitar a todos los actores involucrados para el debate;
- Integrar el enfoque nacional y el europeo a la política de enfermedades raras;
- Formar parte de una acción europea global (proyecto o acción conjunta) que proporciona la legitimidad y el marco para la organización de Conferencias / Workshops nacionales de EUROPLAN;
- Ayudar a las autoridades nacionales a cumplir las obligaciones derivadas de la Recomendación del Consejo del 8 de junio de 2009 sobre una acción en el campo de las enfermedades raras.

Desde 2008, las alianzas nacionales y EURORDIS han participado en la promoción de la adopción e implementación de Planes y Estrategias Nacionales para enfermedades raras. En total, se llevaron a cabo 30 conferencias nacionales de EUROPLAN en el marco del primer proyecto EUROPLAN (2008-2011) y la Acción Común de la UE del Comité Europeo de Expertos en Enfermedades Raras (EUCERD) (2012-2015).

Dentro de RD-ACTION (2015-2018), la segunda Acción Común de la UE para enfermedades raras, las alianzas nacionales y EURORDIS continúan involucrándose en un esfuerzo europeo coordinado para promover medidas de política nacional integradas que tengan un impacto en la vida de las personas que conviven con enfermedades poco frecuentes.

Las Conferencias o Workshops nacionales de EUROPLAN que se llevan a cabo dentro de RD-ACTION se centran en temas específicos identificados por las Alianzas Nacionales como las prioridades más apremiantes para abordar por las autoridades nacionales. Estas prioridades temáticas se abordan en sesiones en las que todas las partes interesadas discuten las medidas pertinentes que deben tomarse o las formas de mantener la implementación completa de las medidas ya aprobadas.

Finalmente, cada Alianza Nacional prepara un informe final sobre el Workshop nacional, basado en un formato común como el que sigue a continuación.

INFORMACIÓN GENERAL

País	España
Alianza Nacional (organizador)	Federación Española de Enfermedades Raras - FEDER
Fecha y lugar de celebración de la conferencia	Madrid, 3 de Noviembre de 2017
Website	www.enfermedades-raras.org
Miembros del Comité Motor	
<p>FEDER y su Fundación D. JUAN CARRIÓN TUDELA (Presidente de FEDER y su Fundación) D. JUSTO HERRANZ (Tesorero de FEDER y su Fundación) D. JOSÉ LUIS PLAZA (Miembro de la Junta Directiva de FEDER) D^a ALBA ANCOCHEA (Directora de FEDER y su Fundación)</p> <p>Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad: D.G. de Salud Pública, Calidad e Innovación D^a PALOMA CASADO (Subdirectora General de Calidad y Cohesión) D^a PILAR SOLER (Subdirección General de Calidad y Cohesión)</p> <p>Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad: D.G. de Cartera Básica de Servicios del SNS y Farmacia D^a MARAVILLAS IZQUIERDO (Subdirectora de Cartera Básica de Servicios y Fondos de Cohesión) D^a LAURA MARÍN (Subdirección de Cartera Básica de Servicios y Fondos de Cohesión)</p> <p>Ministerio de Educación, Cultura y Deporte D^a VIOLETA MIGUEL PÉREZ (Directora del Centro Nacional de Innovación e Investigación Educativa)</p> <p>Ministerio de Economía, Industria y Competitividad D. JESÚS FERNÁNDEZ CRESPO (Director del ISCIII)</p> <p>Consejería de Sanidad de la Xunta de Galicia D. ALFONSO ALONSO FACHADO (Subdirector general de Planificación y Programación Asistencial de la Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Galego de Saúde)</p> <p>Consejería de Sanidad de Asturias D. MARIO MARGOLLES MARTINS (Representante de la estrategia en ER de la CA)</p> <p>Consejería de Sanidad y Servicios Sociales de Cantabria D. JOSE FRANCISCO DIAZ RUIZ (Representante de la estrategia en ER de la CA)</p>	

Consejería de Sanidad de Navarra

D. MARIA JOSÉ LASANTA SÁEZ (Representante de la estrategia en ER de la CA)

Consejería de Sanidad de La Rioja

D. ENRIQUE RAMALLE GOMARA (Jefe de Sección de Información Sanitaria)

Consejería de Sanidad de País Vasco

D. GUILLERMO VIÑEGRA (Asesor de programas Sanitarios y Relaciones Ciudadanas del departamento de Salud del Gobierno vasco)

Consejería de Sanidad de la Comunidad Valenciana

D. PABLO RODRÍGUEZ MARTÍNEZ (Jefe de Servicio de Planificación de Programas y Servicios Sanitarios)

Consejería de Sanidad de Aragón

DR JAVIER LÓPEZ TISÓN (Neurólogo del Hospital Miguel Servet)

Consejería de Sanidad de Andalucía

D^a CARMEN M^a. LAMA HERRERA (Subdirectora de Promoción, Participación y Planes de Salud)

D. RAFAEL CAMINO LEÓN (Director del Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras)

Consejería de Salud de Murcia

D^a ENCARNA GUILLÉN NAVARRO (Representante de la Estrategia en ER de la Comunidad Autónoma)

Consejería de Sanidad y Políticas Sociales de Extremadura

D. TOMÁS ZARALLO BARBOSA (Jefe de Servicio de Participación Comunitaria en Salud)

Consejería de Sanidad de Castilla La Mancha

D^a MARÍA TERESA MARÍN RUBIO (Directora General de Planificación, ordenación e Inspección Sanitaria)

D^a EMMA CATALÁN RUEDA (Jefa de Servicio de Planificación)

Consejería de Sanidad de Castilla y León

D^a MARÍA ROSA DE LOS RÍOS MARTÍN

Consejería de Sanidad de Madrid

D^a VICTORIA BENAVIDES SIERRA (Responsable del Plan de Enfermedades Poco Frecuentes de la Consejería de Sanidad)

Consejería de Sanidad de Islas Baleares

D^a ISABEL ZALDÍVAR LAGUIA (Subdirectora de Cartera de Servicios del Servicio de Salud)

Instituto de Salud Carlos III

D. JESÚS FERNÁNDEZ CRESPO (Director del ISCIII)

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

D. MANUEL POSADA (Director IIER)

Centro de Investigación Biomédica en Red – Enfermedades Raras

DR. JULIÁN NEVADO (Responsable Área de Genómica Estructural y Funcional - Hospital Universitario La Paz)

Profesionales sanitarios y sociedades científicas

DR. ANTONIO PÉREZ AYTÉS (Miembro del Comité Asesor de FEDER)

Industria

D^a MARGARITA INIESTA (Directora Ejecutiva de AELMHU)

FEDER

D^a ISABEL MOTERO (Área de Formación)

D^a PATRICIA ARIAS (Área de Investigación)

D^a REBECA SIMÓN (Área de Comunicación)

D^a LARA ALBACETE (Área de Investigación)

Temas tratados

Investigación
Centros de expertos: CSUR y ERNs
Acceso al diagnóstico y tratamiento

Anexos :

I. Programa
II. Participantes
III. Fotografías

INFORME FINAL

Sesión Plenaria

El 3 de Junio de 2009 el Ministerio de Sanidad y Políticas Sociales de España anunció la puesta en marcha de una Estrategia Nacional de ER en el Sistema Nacional de Salud con el objetivo de conocer y analizar la situación de las políticas españolas en materia de ER, todo ello en relación a las directrices europeas señaladas en el Documento de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras, se realizó la primera Conferencia EUROPLAN España en el 2010.

Cuatro años más tarde, y con la misma metodología, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) organizó la segunda Conferencia EUROPLAN en España para revisar en qué estado están las cuestiones sobre ER, qué avances se han hecho en las enfermedades raras y cuáles son los retos y necesidades a los que hay que dar respuesta. La II Conferencia EUROPLAN en España se celebró los días 20 y 21 de Noviembre de 2014 en el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI).

En 2017, se desarrolla esta conferencia que tiene por objeto tratar las cuestiones de mayor relevancia en cada país, siendo los temas definidos en España:

- 1.- Investigación
- 2.- Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) y Redes Europeas de Referencia (ERNs)
- 3.- Acceso al diagnóstico y al tratamiento.

Esta edición arrancó el mes de mayo con la consolidación del Comité Motor. Desde entonces se ha trabajado con **más de 70 agentes implicados** en el abordaje de las enfermedades raras. Es importante destacar **la participación autonómica**, que **se ha multiplicado por cuatro** respecto a la última conferencia EUROPLAN: 16 Comunidades Autónomas implicadas. La **administración central** también se ha implicado al igual que en las dos ediciones anteriores y han participado **expertos del sector sanitario y científico** así como la **industria**. Y, por supuesto, **los pacientes**.

La inauguración de la Conferencia fue desarrollada por D^a Paloma Casado, Subdirectora General de Calidad y Cohesión del MSSSI y D. Juan Carrión, presidente de FEDER y su Fundación.

La clausura de la conferencia fue a cargo de D^a Simona Bellagambi, Asesora EUROPLAN de EURORDIS.

Temas

1. Grupo de Trabajo: Investigación

Indicadores:

1.- Fondos dinerarios (euros) destinados específicamente a proyectos para la investigación en enfermedades raras, en el ámbito biomédico, por cada 100.000 habitantes y año.

Fuentes de verificación:

ISCIII: la comisión específica de ER y otros

MINECO

Privadas y otras (asociaciones, fundaciones, empresa privada...)

Justificación: La financiación destinada a investigación es fundamental, por lo que se necesita conocer la dotación existente a nivel público y privado, incluido el obtenido a través de entidades de pacientes.

La información obtenida hay que disgregarla por las fuentes de financiación. Cuando se trate de un estudio multicéntrico, se asignará a la Comunidad Autónoma en la que trabaja el investigador principal.

El criterio de definición de fondos destinados a investigación debe ser homogéneo, incluyendo sólo aquellos destinados específicamente al proyecto de investigación.

Propuesta

- Solicitar al MINECO y al ISCIII la identificación de los proyectos de investigación sobre ER financiados en la Acción Estratégica en Salud, más allá de aquellos que se identifican en la comisión específica de evaluación de proyectos de enfermedades raras.
- Impulsar un Registro centralizado de proyectos sociales y biomédicos de ER que permita una recogida de información similar en ambos tipos de proyectos.

2.- Número de investigaciones biomédicas o sociales publicadas sobre enfermedades raras en España, por año.

Fuentes de verificación: *MeSH de OrphaData*

Justificación: La publicación de estudios e investigaciones, permite compartir la información y tener una imagen de la información que se comparte. Las publicaciones recogidas deberán pertenecer a revistas que tengan al menos ISSN. Se puede acudir al MeSH de OrphaData para recoger esta información, que además es importante que se desagregue por cuartil de factor de impacto para tener un conocimiento mayor de la relevancia de estas publicaciones. Actualmente no hay una dotación de recursos suficiente y específica para la obtención y el análisis de los datos extraídos de esta fuente.

Propuesta

Disponer una dotación específica para la recogida de información necesaria para el cálculo de este indicador.

3.- Número de grupos de investigación que realizan investigación biomédica o social sobre ER, en España por año.

Fuentes de verificación: MAPER del CIBERER y Orphanet

Justificación: Para conocer el número de grupos de trabajo vinculados a la investigación de ER, disponemos del MAPER del CIBERER. El MAPER incluye información de los proyectos de ER competitivos y activos en España que se recopilan por iniciativa y con los recursos propios del CIBERER. Se puede acudir también al Registro de Grupos de Investigación de Orphanet, pero en la actualidad responde a la voluntad de los grupos el hacer este registro, el seguimiento y la actualización del mismo.

Propuesta:

Solicitar que en las convocatorias de financiación los proyectos presentados incluyan un código de identificación de grupo de investigación otorgado por Orphanet. Este código de identificación sería gestionado por Orphanet y actualizado anualmente por el grupo de investigación. Se trata de que un organismo externo y de ámbito nacional mantenga un registro de grupos de investigación sobre ER

4.- Número de ensayos clínicos en ER por Fases (I-IV) por cada 100.000 habitantes y año.

Fuentes de verificación: AEPMS (Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios) y EMA (European Medicines Agency)

Justificación: Una parte importante de la investigación en ER son los ensayos clínicos para el desarrollo de tratamientos. La recogida de información debe ser tanto con el valor agregado como por Fases (I-IV).

Propuesta

Incorporar también como fuente de verificación ClinicalTrials.gov y EudraCT si el REec de la AEMPS no recogiera las investigaciones que no desarrolla el investigador principal en España.

5.- Número de CC.AA. que tienen establecidas convocatorias autonómicas de financiación de proyectos de investigación en los que las enfermedades raras están entre las temáticas prioritarias, por año.

Fuentes de verificación: Responsables de la Estrategia de ER en cada Comunidad Autónoma.

Justificación: Este indicador nace con vocación de ser temporal y responde a la necesidad de recoger la sensibilidad de la administración pública con las ER

Propuesta

Este indicador una vez alcanzado el 100% debería sustituirse por un análisis de la dotación específica de cada CC.AA. para financiar proyectos de investigación en ER, por cada 100.000 habitantes.

Cuestiones a destacar

Existe dificultad para recoger información sobre investigación en España: dónde se está investigando, qué se está investigando y qué financiación se destina a esta investigación.

Es complejo poder dar una información general en este ámbito ya que está muy fragmentada, no hay recogida sistemática de la misma y no son homogéneos los criterios empleados para recogerla.

No obstante, es patente la necesidad de disponer de esta información para optimizar recursos, compartirla y que llegue a los pacientes y a la sociedad.

Los indicadores seleccionados son los definidos como prioritarios, si bien es importante destacar que hay otras cuestiones que poder ir incorporando en fases futuras.

Conclusiones

Dado que la información propuesta en los indicadores no está disponible de forma inmediata, es necesario un proceso de búsqueda, elaboración y análisis, así como establecer criterios uniformes y objetivos, un calendario de trabajo y una dotación de recursos. Es necesaria la creación de una estructura específica que lleve a cabo esta actuación, que podría asemejarse al modelo ya citado en la Estrategia (modelo Organización Nacional de Trasplantes)

Se trata de la creación de una entidad dotada de recursos específicos, para que se encargue de la recogida de información, monitorización y seguimiento de los indicadores de investigación.

A través del trabajo que realice esta entidad se podrán obtener estos indicadores y evaluar si se ha alcanzado los objetivos propuestos. Asimismo será necesario explorar nuevos indicadores que tengan en cuenta la participación de los pacientes en investigación.

2. Grupo de Trabajo: CSUR y ERNs

Indicadores

1.- Número de páginas web de las Consejerías de sanidad que incluyen información de fácil acceso sobre el proyecto CSUR y ERN, así como del proceso de derivación de pacientes.

Fuente de verificación: Web de Consejerías de sanidad de las CC.AA.

2.- Existencia de financiación finalista destinada al proyecto CSUR y ERN.

Fuente de verificación: Información en los Presupuestos Generales del Estado.

3.- Porcentaje de ERN con participación de al menos un CSUR.

Fuente de verificación: Datos proporcionados por MSSSI y Comisión Europea.

4.- Número de CSUR que tienen establecidos acuerdos de colaboración con entidades de pacientes.

Fuente de verificación: CSUR y entidades de pacientes.

5.- Existencia de unidades o centros coordinadores a nivel autonómico que coordinen la derivación de pacientes con enfermedades poco frecuentes a CSUR.

Fuente de verificación: Las Comunidades Autónomas.

Cuestiones a destacar:

- Necesidad de que España tenga representación en todas las ERNs.
- Mejorar el procedimiento de participación en ERNs y la visualización de criterios para participar en las ERNs.
- Necesidad de homogeneizar criterios para conceder “endorsement” para participar en las ERNs.
- Abordar la redesignación de los CSUR.
- Necesidad de ampliar la identificación de nuevas patologías susceptibles de ser atendidas en CSUR.
- Aumentar recursos y dotación económica del Proyecto CSUR y de los propios CSUR.
- Necesidad de favorecer la integración asistencial y la coordinación a todos los niveles.
- Favorecer la consulta no presencial.
- Promover la concentración de experiencia en las CC.AA.

Recomendaciones:

- 1- Implicar a todos los actores (MSSSI, CCAA, Sociedades Científicas y Asociaciones de Pacientes) de forma activa en la difusión del Proyecto CSUR y derivación de pacientes con enfermedades poco frecuentes tanto a la población general como a los profesionales sanitarios.
- 2- Incorporar información clara en las web de las CC.AA , Centros Asistenciales, Sociedades Científicas y Asociaciones de Pacientes.
- 3- Elaborar dípticos informativos.
- 4- Informar - formar a profesionales y asociaciones de pacientes sobre el proceso de derivación a CSUR.

- 5- Mejorar los recursos y la dotación económica tanto del Proyecto CSUR como de los propios CSUR: Dotar al Fondo de Cohesión de presupuesto.
- 6- Dotar de herramientas TIC para propiciar la coordinación de los diferentes niveles asistenciales que permitan optimizar los recursos.
- 7- Identificar nuevas patologías para la designación de CSUR.
- 8- Promover que los CSUR designados participen en las ERNs.
- 9- Facilitar la difusión de los criterios de acceso a ERNs.
- 10- Impulsar que los CSUR participantes en las ERNs se conviertan en enlace asistencial y difusores del conocimiento en el Sistema Nacional de Salud.
- 11- Promover que los CSUR establezcan acuerdos de colaboración con las entidades de pacientes de ámbito nacional además de los acuerdos existentes a nivel autonómico.
- 12- Implementar una encuesta de satisfacción de los pacientes atendidos en CSUR.
- 13- Promover la creación de unidades o centros coordinadores a nivel autonómico que faciliten la derivación de pacientes con enfermedades poco frecuentes.
- 14- Impulsar la acción del CSUR como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a los pacientes.
- 15- Desarrollar un circuito que permita al paciente tener acceso a una segunda opinión en el CSUR correspondiente.
- 16- Promover el estudio de la cobertura de gastos en cada CC.AA: Análisis de las diferencias entre CC.AA en relación a los siguientes gastos:
 - Dietas de alojamiento y manutención
 - Traslados
 - Gastos del acompañante
- 17- Mejorar la eficiencia del sistema de monitorización anual de los CSUR.

3. Grupo de Trabajo: Acceso al diagnóstico y tratamiento

Indicadores:

ACCESO AL DIAGNÓSTICO:

1.- PRENATAL: Número de embarazadas incluidas en el Programa de diagnóstico prenatal/total de embarazos (referido a cada centro sanitario y posteriormente agregado por CCAA) por año

Fuentes de verificación: Las CCAA, a nivel de centros/servicios de obstetricia de hospital. Esos datos se pueden recoger a nivel de servicio y el hospital puede reportarlos como un indicador de gestión más a la comunidad y estos agregar todos los datos y enviarlos por año y por CCAA

Recomendación:

Establecimiento de protocolos estandarizados de derivación para embarazadas de riesgo a Unidades de diagnóstico prenatal en cada una de las CC.AA

2.- NEONATAL: Número de enfermedades incluidas en el cribado neonatal en cada CCAA. Número de casos diagnosticados a través del programa de cribado neonatal sobre el total niños nacidos por años, sexo, CCAA y por cada enfermedad

Fuentes de verificación:

- El Sistema de información del programa de cribado neonatal del SNS
- Los servicios de salud de las CC.AA tienen esta información
- La AECN podría proporcionar esos datos, aunque es obvio que la información deba referirse a años no actuales por el propio sistema de recogida de datos.

Recomendación:

Avanzar en la definición ampliación de las enfermedades detectadas por cribado neonatal partiendo de evidencias científicas y de acuerdo a los criterios de calidad definidos en el Documento marco sobre cribado poblacional del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

3.- RECURSOS DIAGNÓSTICOS: Número de centros con Unidades Genéticas reconocidas como Servicios/Unidad dividido por número de centros sanitarios (hospitales) en dicha CCAA.

Fuente de verificación: Los servicios de salud de las CC.AA

Recomendación:

Garantizar el acceso al diagnóstico genético en todas las CCAA, bien sea a través de centros propios o derivando a centros especializados.

4.- RECURSOS DIAGNÓSTICOS: Número de personas incluidas en Programas de casos sin diagnóstico. Número de CC.AA que incluyen en sus carteras de servicios las pruebas: CGH Array y Exoma

Fuente de verificación: Las Consejerías de Sanidad de las CC.AA

Recomendación:

Armonizar los Protocolos de estudio de los casos sin Diagnóstico y de la cobertura de las Carteras de estudios genéticos de las CC.AA

5.- EFICIENCIA DEL USO EN RECURSOS DIAGNÓSTICOS: Número de profesionales de Atención Primaria que han recibido cursos acreditados en enfermedades raras por las CCAA.

Fuente de verificación:

- *Las Consejerías de Sanidad de las CC.AA*
- *Subdirecciones Generales de las Consejerías de sanidad de las CC.AA. Gerencias AP*

Recomendación:

Aumentar la oferta formativa en enfermedades raras a los profesionales de Atención Primaria desde las Unidades Docentes y las Consejerías de Sanidad de las CCAA.

ACCESO AL TRATAMIENTO

6.1- Número de Medicamentos Huérfanos (MH) financiados en España / número de MH autorizados por la AEMPS.

6.2- Número de MH autorizados en España / MH autorizados por la EMA.

6.3- Tiempo transcurrido entre la solicitud de financiación y precio y la resolución (mediana con rango)

Fuentes de verificación:

- *MSSSI: DG de Farmacia debe tener esa información*
- *AELMHU. Farmaindustria. CIMA. BOTPlus*
- *AEMPS.*

Recomendación:

Optimizar los procedimientos de autorización y financiación de los MH para mejorar el acceso en tiempo.

7.- Número de pacientes tratados con un MH y/o terapias avanzadas por enfermedad, CCAA y año.

Fuentes de verificación:

- *Consejerías de Sanidad de las CCAA*
- *AEMPS*

Recomendación:

Mejorar el acceso a los tratamientos con MH y/o terapias avanzadas financiados.

8.- Número de tratamientos autorizados en uso compasivo de medicamentos en investigación (art. 1 letra a) R.D 1015/2009) para el tratamiento de una enfermedad rara por año/total de solicitudes. Número de pacientes incluidos en el ensayo clínico del medicamento / número estimado de pacientes según Registro Estatal de E.R

Fuentes de verificación: Registro Estatal de E.R y Agentes intervinientes en el Ensayo clínico

Recomendación:

Agilizar los procedimientos de acceso a los ensayos clínicos para generar evidencia contrastada y minimizar el uso de los medicamentos en situaciones especiales

9.- Número de pacientes con E.R que tienen acceso a rehabilitación funcional

Fuentes de verificación:

- Hospitales y Centros de salud (Unidades de medicina física y rehabilitación)
- Consejerías de Sanidad CCAA

Recomendación:

Modificar en el Anexo III, apartado 8 del R.D 1030/2006 de forma que se facilite el acceso a los servicios de rehabilitación funcional basado en la prevención y promoción de la salud de la persona y su entorno (familiar, laboral, educativo...).

Estado de Situación

ACCESO AL DIAGNÓSTICO:

- Retraso diagnóstico y desigualdad en el acceso al diagnóstico de precisión genético, clínico
- Escasa participación en foros internacionales en aquellos casos de mayor complejidad diagnóstica
- El 50 % de CC.AA ha facilitado la formación de Atención Primaria en E.R
- Escasa disponibilidad de servicios y profesionales de genética en hospitales de Tercer Nivel

ACCESO AL TRATAMIENTO:

- Desigualdad en el acceso a tratamientos incluida la reevaluación y la disparidad de criterios entre CC.AA
- Impacto presupuestario que suponen los MH en hospitales de primer y segundo nivel
- Dificultad de acceso a tratamientos no fármaco terapéuticos
- Escaso apoyo a la prestación de servicio de Rehabilitación para atender a personas con E.R
- En algunas circunstancias escasa evidencia del coste / utilidad que puede impedir el acceso
- No existe una partida finalista que garantice el acceso de medicamentos autorizados en condiciones de igualdad

ANEXOS

Anexo I: Programa

Jueves, 2 de noviembre 2017 SESIONES GRUPOS DE TRABAJO

10:00 Hs	Inscripción y recogida de documentación
10:30 Hs	Bienvenida a los participantes
10:45 Hs	Sesión Plenaria "El contexto Europeo en Enfermedades Raras y el Proyecto EUROPLAN" Simona Bellagambi, EUROPLAN Eurordis Advisor (Asesora EUROPLAN de Eurordis)
11:05 Hs	Preguntas/Debate
11:15 Hs	Pausa
11:45 Hs	Sesión por grupos de trabajo Puesta en común de los resultados del grupo
14:00 Hs	Almuerzo
15:30 Hs	Elaboración informe final del grupo
18:00 Hs	Final de la sesión
18:05 Hs	Sesión de representantes de grupos

Viernes, 3 de noviembre 2017 SESIONES GRUPOS DE TRABAJO

8:30 Hs	Acreditación de los Grupos de Trabajo
09:00 Hs	Sesión por grupos de trabajo - Elaboración informe final del grupo
11:00 Hs	- Pausa

SESIÓN ABIERTA AL PÚBLICO

11:00 Hs	Acreditación
11:30 Hs	Acto Inaugural
12:00 Hs	Resultados de los grupos de trabajo - Grupo 1: Investigación en ER - Grupo 2: CSUR y ERNs - Grupo 3: Acceso a diagnóstico y tratamiento
12:50 Hs	Acto de Clausura EUROPLAN III - Simona Bellagambi, EUROPLAN Eurordis Advisor (Asesora EUROPLAN de Eurordis)

DEBRIEF SESSION

13:00 – 14:00 Hs	DEBRIEF SESSION Traslado de recomendaciones de EUROPLAN III a las autoridades competentes en materia de enfermedades raras
-------------------------	--



Anexo II: Participantes

Grupo de Trabajo de Investigación	
D. Jose Luis Plaza	<i>Miembro JD FEDER</i>
D ^a Lara Albacete (SECRETARIA)	<i>Técnico de investigación FEDER</i>
D. Oscar Zurriaga	<i>Jefe de la Sección de Estudios e Información Epidemiológica en Conselleria de Sanitat de la Comunidad Valenciana</i>
D ^a Pilar Giraldo	<i>Coordinadora del Grupo de estudio de enfermedad de Gaucher y otras enfermedades lisosomales. EB EL Instituto de Investigación Sanitaria de Aragón. GII Aragón 012. Jefe de grupo de unidad de CIBERER.</i>
D ^a Eva Bermejo	<i>IIER Presidenta del Centro Internacional de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos Coordinadora del ECEMC. Grupo U724-CIBERER</i>
D. Pablo Lapunzina	<i>Director científico del CIBERER y en el INGEM M del Hospital La Paz</i>
D ^a . Esther Vicente (MODERADORA)	<i>Técnico del Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra</i>
D. Enrique Ramalle-Gómara	<i>Jefe de sección de información sanitaria del gobierno de la Rioja y responsable del Registro de ER de La Rioja.</i>
D. José María Mato / D. Jorge Dueñas	<i>Investigador y Director del CICbiogune de PV</i>
D. Francisco Sánchez Malo	<i>Jefe de Servicio de Investigación. Consejería de Salud de Andalucía</i>
D ^a Teresa Chavarría Gimenez	<i>Subdirectora General de Investigación de Madrid</i>
D ^a Naciba Zetchi	<i>Representante de AELMHU</i>
D. Manuel Gomez de Cadiñanos	<i>Representante de AELMHU</i>
D. Antonio Liras	<i>Coordinador Grupo de Investigación UCM de Terapias Avanzadas</i>
D ^a Patricia Arias	<i>Área de investigación y conocimiento de FEDER y miembro de Secretaría Técnica de EUROPLAN</i>
Grupos de trabajo de CSUR y ERNs	
D ^a Gema Esteban	<i>Delegada FEDER</i>
D ^a Irene Rodríguez (SECRETARIA)	<i>Responsable Delegación Andalucía FEDER</i>
D. Jordi Pérez López	<i>Miembros de la SEMI</i>

D. Ignacio Blanco (MODERADOR)	<i>Miembro de la Asociación Española de Genética Humana</i>
D ^a Pilar Soler Crespo	<i>MSSSI Subdirección General de Calidad y Cohesión Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación</i>
D. Aitor Aparicio García	<i>Director-Gerente del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades raras y sus Familias, CREER, dependiente del IMSERSO.</i>
D ^a Carmen Pérez Mateos	<i>Consejera Técnica SG de Cartera de Servicios del SNS y Fondos de Compensación</i>
D ^a Laura Marín Calvo	<i>Jefa de Servicio SG de Cartera de Servicios del SNS y Fondos de Compensación</i>
D. Mario Margolles	<i>Representante de la estrategia en ER de su CA de Asturias</i>
D ^a Encarna Guillén Navarro	<i>Representante de la estrategia en ER de su CA de Murcia</i>
D ^a Rosario Sánchez Martínez	<i>Responsable de la Unidad Multidisciplinar de Enfermedades de baja prevalencia Hospital General Universitario de Alicante de Valencia</i>
D. Tomás Zarallo Barbosa	<i>Jefe de Servicio de Participación Comunitaria en Salud. Dirección General de planificación, formación y calidad sanitarias y sociosanitarias de Extremadura</i>
D ^a Rosell Francisco Bordas	<i>Área de Atención Sanitaria del servicio Catalán de Salud</i>
D ^a Anna Salazar	<i>Representante de AELMHU</i>
D ^a Mar Miñano	<i>Representante de AELMHU</i>
D. Justo Herranz	<i>Miembro de la Secretaría Técnica de EUROPLAN</i>
Grupo de trabajo de acceso a diagnóstico y tratamiento	
D ^a Carmen López	<i>FEGEREC</i>
D. Manuel Pérez (MODERADOR)	<i>Miembro de Patronato de Fundación FEDER</i>
D ^a Miriam Torregrosa (SECRETARIA)	<i>Técnico de Convocatoria de Ayudas FEDER</i>
D. Fernando Torquemada	<i>Responsable Asesoría Jurídica FEDER</i>
D. Carlos Ribot Catala	<i>Médico de familia en El Centro de salud Jaime vera de Leganés</i>
D. Miguel García Ribes	<i>SEMFYC- médico de Atención Primaria</i>
D ^a Paloma Casado	<i>Subdirectora General de Calidad y Cohesión</i>
D ^a Mercedes Martínez	<i>Consejera Técnica de la Subdirección General de Calidad de Medicamentos y Productos Sanitarios</i>
D. Manuel Posada	<i>Director IIER</i>

D ^a Pilar Díaz de Torres	<i>Consejera técnica de la S.G. de Cartera de Servicios del SNS y Fondos de compensación</i>
D ^a Belén Pérez González	<i>Jefe de un grupo del CIBERER</i>
D. José Francisco Díaz Ruiz	<i>Representante de la estrategia en ER de su CA de Cantabria</i>
D. Javier López Pisón	<i>NEURÓLOGO DPTO. PEDIATRÍA HOSPITAL UNIVERSITARIO MIGUEL SERVET de Aragón</i>
D ^a Emma Corraliza Infanzón	<i>Responsable de la Unidad Multidisciplinar de Enfermedades de baja prevalencia de Castilla la Mancha</i>
D. Jordi Rosell Andreo	<i>Coordinador autonómico de la estrategia de enfermedades raras en las Islas Baleares</i>
D. Roberto González	<i>Representante de AELMHU</i>
D ^a Elena Molina	<i>Representante de AELMHU</i>
D ^a Isabel Motero	<i>Área de formación y responsable del servicio de atención psicología de FEDER y miembro de Secretaría Técnica de EUROPLAN</i>

Anexo III: Fotografías

GRUPOS DE TRABAJO

Grupo de trabajo de Investigación



Grupo de trabajo de CSUR y ERNs



Grupo de trabajo de acceso al diagnóstico y al tratamiento



CONFERENCIA



Intervención de bienvenida de D^a Paloma Casado, Subdirectora General de Calidad y Cohesión y D. Juan Carrión, presidente de FEDER y su Fundación



Exposición de resultados por D. Enrique Ramalle, portavoz del grupo de trabajo de investigación



Exposición de resultados por D. Ignacio Blanco; portavoz del grupo de trabajo de CSUR y ERNs



Exposición de resultados por D. Manuel García Ribes, portavoz del grupo de trabajo de acceso al diagnóstico y tratamiento



Intervención de D^a Alba Ancochea, directora de FEDER y su Fundación



Intervención de D^a Simoma Bellagambi, Asesora EUROPLAN de EURORDIS

