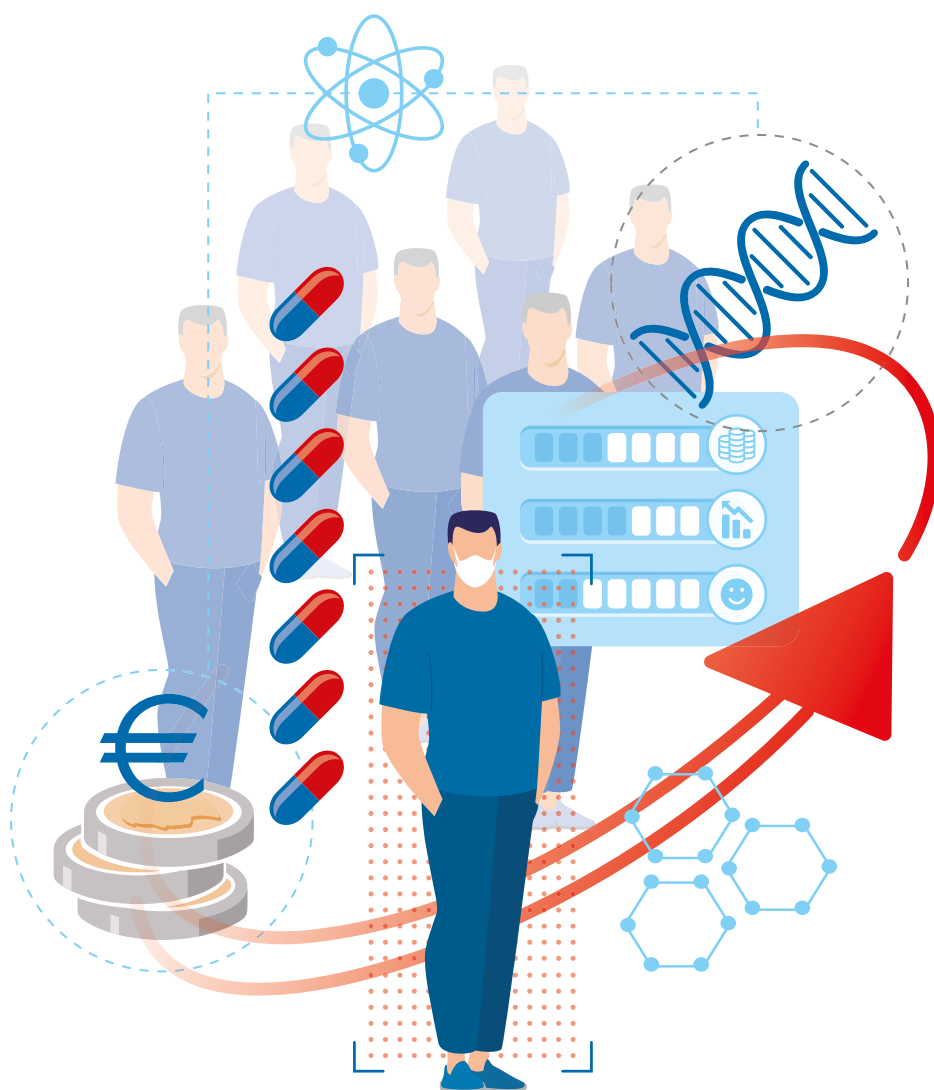


Gestión Sanitaria Basada en Valor

Reorganización de recursos para
mejorar la atención sanitaria en
enfermedades raras

POSICIONAMIENTO



Con la colaboración de:



Elaborado por:



Con el soporte de *Keylates Health Solutions*



sedisa

sociedad
española de
directivos
de la salud

mayo de 2026

Con la colaboración de:

ascendis
pharma

YOWA KIRIN

sobi
rare strength

Elaborado por:



Observatorio
SEDISA
de la **Gestión**
Basada en Valor

Con el soporte de *Keylates Health Solutions*

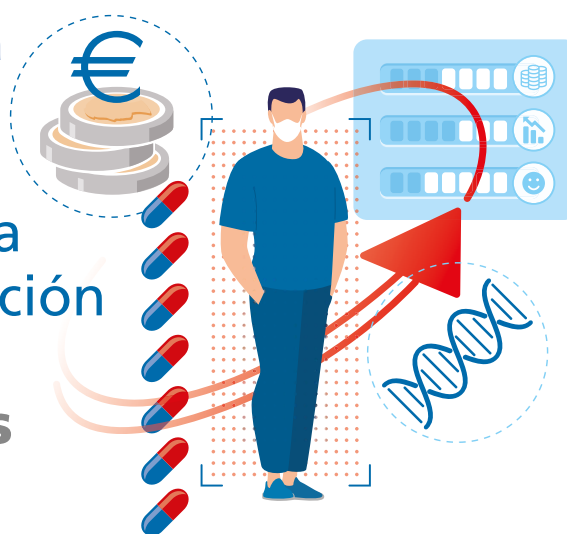


ISBN: 978-84-09-85436-3

Este documento es un trabajo realizado por el "Observatorio SEDISA de la Gestión Basada en Valor" de la Sociedad Española de Directivos de la Salud (SEDISA)

Gestión Sanitaria Basada en Valor

Reorganización de recursos para mejorar la atención sanitaria en enfermedades raras



Índice

1. Prólogo	4
2. Introducción	6
3. Resumen Ejecutivo	9
4. Cronograma	13
5. Grupo de Expertos	14
6. Workshop	15
7. Resumen de ponencias previas	18
8. Retos y propuestas	20
8.1. Modelos de gestión para alta especialización	20
8.2. Sostenibilidad y gestión eficiente de recursos	24
8.3. Del plan estratégico a la acción local	28
8.4. Definiendo al líder del cambio	30
9. Conclusiones	34
Anexo 1. Ponencias Previas	36
Anexo 2. Fichas completadas en las mesas de trabajo	41

1. PRÓLOGO



José Soto Bonel
Presidente de SEDISA

Las enfermedades raras (EERR) representan uno de los mayores desafíos actuales para los sistemas sanitarios avanzados. Aunque cada una de ellas afecta a un número reducido de personas, en su conjunto constituyen un problema de salud pública de gran magnitud. En España, se estima que cerca de tres millones de personas conviven con alguna de las entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras identificadas, muchas de ellas de carácter crónico, multisistémico y con un importante impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

Esta realidad plantea retos asistenciales, organizativos y sociales de enorme complejidad. Los pacientes con enfermedades raras se enfrentan con frecuencia a largos itinerarios diagnósticos, a una limitada disponibilidad de tratamientos y, en muchos casos, a desigualdades territoriales en el acceso a recursos especializados. A ello se suma la dificultad inherente a su baja prevalencia, que condiciona la generación de conocimiento clínico, la investigación, la organización de la atención y la planificación eficiente de los recursos sanitarios.

En los últimos años, se han producido avances relevantes en el reconocimiento institucional de estas patologías, en la creación de centros y unidades de referencia, en el desarrollo de terapias innovadoras y en la implicación creciente de asociaciones de pacientes y profesionales. Sin embargo, persisten importantes barreras estructurales que limitan la equidad y la eficiencia del sistema en la atención a las

La reorganización de la atención a las enfermedades raras no debe basarse únicamente en la creación de nuevos recursos, sino principalmente en la optimización y coordinación de los ya existentes. En este sentido, el documento identifica una serie de líneas estratégicas que configuran la hoja de ruta para avanzar hacia un modelo más eficiente y equitativo.

enfermedades raras. Entre ellas, destacan la fragmentación organizativa del Sistema Sanitario, la variabilidad territorial en el acceso a diagnósticos y tratamientos, la insuficiente coordinación entre niveles asistenciales, la falta de registros homogéneos de pacientes o la necesidad de reforzar los modelos de atención multidisciplinar.

Ante esta situación, se hace imprescindible avanzar hacia una reorganización estratégica de los recursos asistenciales que permita mejorar la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras desde un enfoque integral y basado en valor. Este enfoque implica situar en el centro del Sistema Sanitario los resultados en

La Gestión Sanitaria tiene la responsabilidad de liderar la reorganización de los recursos, promover modelos asistenciales innovadores, facilitar la coordinación entre profesionales y niveles asistenciales y garantizar que las decisiones organizativas se orienten a generar valor para los pacientes.

salud y la calidad de vida de los pacientes, promoviendo al mismo tiempo la sostenibilidad, la eficiencia en el uso de los recursos y la equidad territorial en el acceso a los servicios sanitarios.

En este contexto, la Sociedad Española de Directivos de la Salud (SEDISA), a través de su Observatorio de Gestión Basada en Valor, ha impulsado el proyecto **“Reorganización de recursos para mejorar la atención sanitaria en enfermedades raras”**, cuyo objetivo es analizar los principales retos organizativos y proponer una hoja de ruta que permita avanzar hacia un modelo asistencial más coordinado, eficiente y centrado en el paciente. Este documento de posicionamiento nace con la vocación de contribuir al debate estratégico sobre cómo mejorar la Gestión Sanitaria en este ámbito y ofrecer propuestas concretas para impulsar la transformación del Sistema Sanitario.

La reorganización de la atención a las enfermedades raras no debe basarse únicamente en la creación de nuevos recursos, sino principalmente en la optimización y coordinación de los ya existentes. En este sentido, el documento identifica una serie de líneas estratégicas que configuran la hoja de ruta para avanzar hacia un modelo más eficiente y equitativo: el fortalecimiento de las redes asistenciales y de los centros de referencia, el impulso de unidades funcionales multidisciplinares, la implantación generalizada de la figura del gestor de casos para acompañar al paciente a lo largo de su itinerario asistencial, la mejora de los sistemas de

información y registros, el uso estratégico de los datos para la toma de decisiones, así como la promoción de mecanismos de financiación más sostenibles y transparentes.

En este proceso de transformación, el papel de los **Directivos y Directivas de la Salud** resulta especialmente relevante. © La complejidad de las enfermedades raras exige, más que nunca, un liderazgo transformador, capaz de integrar la visión clínica, organizativa y social para construir soluciones sostenibles y centradas en las necesidades reales de las personas.

SEDISA, como sociedad científica que representa a los Directivos y Directivas de la Salud en España, reafirma con este proyecto su compromiso con la mejora continua del Sistema Sanitario, la profesionalización de la Gestión Sanitaria y la promoción de modelos organizativos que contribuyan a una atención más eficiente, equitativa y humanizada. Este documento pretende ser una herramienta útil para gestores sanitarios, responsables institucionales, profesionales sanitarios y todos aquellos agentes implicados en la atención a las enfermedades raras.

Quiero expresar mi más sincero **agradecimiento al grupo de expertos multidisciplinar que ha participado en la elaboración de este documento**. Su experiencia, conocimiento y compromiso han sido fundamentales para identificar los principales retos del Sistema Sanitario y proponer soluciones realistas orientadas a mejorar la atención sanitaria de las personas con enfermedades raras. Asimismo, deseo **reconocer la colaboración de Ascendis Pharma, Kyowa Kirin y Sobi, cuya contribución ha hecho posible este espacio de reflexión y consenso**. Su implicación demuestra la importancia de trabajar de manera conjunta entre instituciones, profesionales, industria y sociedad civil para avanzar en la mejora del Sistema Sanitario.

Confiamos en que este documento contribuya a impulsar el debate y la acción en torno a la reorganización de los recursos sanitarios en el ámbito de las enfermedades raras, y que sirva como base para seguir construyendo un Sistema Sanitario más coordinado, innovador y centrado en el valor para los pacientes.

2. INTRODUCCIÓN

ATENCIÓN SANITARIA DE ENFERMEDADES RARAS

El abordaje de las enfermedades raras (EERR) constituye uno de los desafíos más complejos y urgentes del Sistema Nacional de Salud (SNS) en España. Estas enfermedades, que individualmente presentan una baja prevalencia, afectan en su conjunto a un considerable volumen de población: se estima que en España viven cerca de tres millones de personas con alguna de las entre 6.000 y 8.000 EERR identificadas.

La baja prevalencia, junto con la naturaleza crónica, multisistémica y frecuentemente discapacitante de estas afecciones, las aleja de los modelos de atención convencional. Las dificultades a las que se enfrentan los pacientes con EERR abarca una amplia gama de necesidades que requieren la atención coordinada de diversas instancias sanitarias, sociales y educativas.

El presente documento de consenso, surgido del taller organizado por el Observatorio SEDISA de la Gestión Basada en Valor, pone el foco en la reorganización de los recursos asistenciales como palanca clave para superar los retos estructurales que obstaculizan la atención integral, equitativa y eficiente de este colectivo.

I. Desafíos críticos del paciente

A pesar de los avances impulsados por la Estrategia en EERR del SNS (aprobada inicialmente en 2009 y actualizada en 2014), persisten desafíos fundamentales que exigen una reflexión estratégica por parte de los Directivos y Directivas de la Salud:

1. Retos de Diagnóstico y Tratamiento

Casi el 50% de las personas con EERR en España sufre un retraso en el diagnóstico, siendo éste superior a 10 años para un 20% de los afectados. La dificultad para obtener un diagnóstico preciso es característica de estas enfermedades, relacionada con el desconocimiento de muchas de ellas y la falta de protocolos claros. A pesar del reconocimiento de hospitales de referencia, el Sistema no garantiza de facto que los pacientes se consulten con los centros expertos. Otra dificultad importante es la ausencia de registros oficiales de las EERR en España en muchas enfermedades.

En cuanto al tratamiento, solo alrededor del 5% de las EERR cuenta con terapias, y cerca del 47% de los pacientes carece de tratamiento o lo consideran inadecuado. Un reto persistente es la excesiva demora en la comercialización y el reembolso de los medicamentos huérfanos (MMHH) en España, con una media de 630 días desde la aprobación por la Agencia Europea del Medicamento (EMA), así como la no financiación de algunos fármacos aprobados por la EMA o la financiación con características más restrictivas que las aprobadas por la EMA. No menos importante es la enorme dificultad en conseguir que un fármaco acceda a un proceso de re-evaluación por la Agencia Española del Medicamento, una vez que esté disponible una evidencia significativamente superior a la que sustentaba la evaluación inicial.

2. Retos de Acceso, Equidad y Financiación

La financiación de los MMHH representa en promedio entre el 2% y el 3% del gasto farmacéutico total de las comunidades autónomas (CCAA), aunque en Catalunya es de alrededor

del 8-10%, en centros especializados puede ser superior al 12% y el incremento anual es alto. Esta inversión es percibida por los gestores como un factor de gasto importante y supone una gestión compleja, siendo necesarias medidas que, aunque buscan la sostenibilidad, pueden perjudicar seriamente el acceso de los pacientes.

La descentralización del SNS y la subsiguiente variación en los métodos de evaluación y financiación en el ámbito de CCAA y hospitalario pueden generar desigualdades territoriales en el acceso efectivo a las terapias, a pesar de que la ley garantiza el derecho a la igualdad de acceso a los medicamentos incluidos en la prestación farmacéutica.

II. Retos de organización asistencial

El corazón del problema asistencial radica en la fragmentación de los servicios y la falta de coordinación, lo que se considera un obstáculo fundamental para el acceso a intervenciones oportunas y tiene un gran impacto en la salud y el bienestar de los afectados.

1. La Red de Centros de Referencia y la Coordinación

La atención especializada para las EERR en el ámbito estatal se articula en torno a los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del SNS. La designación de CSUR y su participación en las Redes Europeas de Referencia (RER) son vitales para concentrar el conocimiento y mejorar el diagnóstico y el tratamiento.

Sin embargo, los CSUR enfrentan retos importantes, como la limitación en la derivación de pacientes, la desinformación de pacientes y profesionales, insuficiente financiación, la ausencia de datos oficiales sobre los resultados y calidad de los pacientes atendidos en los CSUR y centros de referencia, además de la limitación de recursos humanos especializados y el reto del trabajo en red, fundamental para garantizar equidad y promocionar el conocimiento. Además, es crucial planificar adecuadamente su distribución y definir sus necesidades, ya que la dispersión de recursos podría mermar la acumulación de experiencia y el uso eficiente.

2. Necesidad de Modelos Integrales y Liderazgo

Para optimizar el manejo asistencial, la comunidad experta y de pacientes ha identificado la necesidad de reorganizar el sistema asistencial, enfocándose en la Atención Sanitaria Basada en el Valor (VBHC, Value-Based Health Care). Este modelo, reconocido por gestores sanitarios, busca mejorar los resultados de salud y la calidad de vida de los pacientes respecto al coste de la asistencia completa. La reorganización que fomenta el VBHC incluye:

- Coordinación multidisciplinar. Es esencial pasar de un enfoque aislado a uno que integre equipos multidisciplinarios (clínicos, farmacéuticos, psicólogos, dietistas, terapeutas, trabajadores sociales).
- Figura del gestor de casos (o enfermeros/as referentes de práctica clínica avanzada). Se propone la creación de la figura del gestor de casos en EERR en el ámbito estatal y autonómico, quien guíe al paciente a lo largo de todo el proceso asistencial y la continuidad de cuidados.
- Transición asistencial. La cronicidad de las EERR hace que la transición de la edad pediátrica a la adulta sea un proceso clave que debe ser planificado y organizado entre los centros de referencia y los distintos niveles asistenciales.
- Reorganización de infraestructuras. Impulsar modelos organizativos basados en Unidades Funcionales Multidisciplinares (UFM) y consolidar redes asistenciales y modelos colaborativos entre niveles asistenciales.

En este contexto de transformación, se requiere un liderazgo transformacional por parte de los Directivos y Directivas de la Salud (gerentes y jefes de servicio), fortaleciendo la colaboración entre la gestión, los clínicos y los pacientes en la planificación de recursos.

Las Redes de Unidades de Expertos Clínicos (XUEC) en Catalunya, desde los años 2015-2017 promueven este modelo. Los CSUR no tenían todos sus componentes de inicio, pero hace ya seis años que incluyeron las gestoras y la transición, sólo les falta el concepto de trabajo en red. No obstante, los elementos del modelo no se han implementado de manera uniforme.

III. Hacia un consenso para la acción – hoja de ruta

La complejidad de las EERR exige un trabajo en red a todos los niveles (autonómico, nacional y global), dado que ninguna comunidad autónoma o país tiene la capacidad de abordar todas estas enfermedades de manera integral. El diálogo y la colaboración entre todos los agentes —administración, clínicos, investigadores, industria y, de forma crucial, los pacientes y sus asociaciones— son imprescindibles para avanzar.

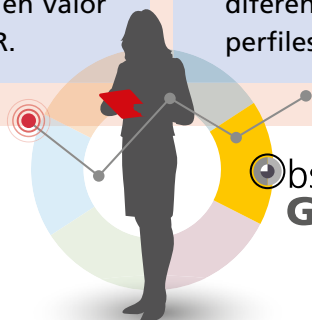
El objetivo estratégico no es solo la creación de nuevos recursos, sino la optimización y coordinación eficaz de los ya existentes para garantizar la equidad y la calidad asistencial.

Con el fin de dar respuesta al reto de incorporar estos aspectos al ámbito de las EERR, de forma consensuada y multidisciplinar, la Sociedad Española de Directivos de la Salud (SEDISA), con la colaboración de Sobi, Kyowa Kirin y Ascendis Pharma, en el marco del Observatorio SEDISA de la Gestión Basada en Valor, pone en marcha el [proyecto Liderar la reorganización de recursos para mejorar la atención sanitaria en EERR](#).

El primer paso del proyecto ha sido elaborar un [documento de consenso](#) que recoja las propuestas detalladas para liderar la reorganización de los recursos en el ámbito de las EERR, buscando definir un modelo de atención integral que se alinee con los principios de la Gestión Basada en Valor y responda a las necesidades no cubiertas de los pacientes en España, donde la heterogeneidad asistencial entre CCAA requiere de acciones estratégicas específicas.

El documento persigue los siguientes objetivos:

- 1. Analizar la situación y los retos para la implementación de la Gestión Basada en Valor en EERR.**
- 2. Consensuar propuestas para mejorar su gestión, crear proyectos que den respuesta a las necesidades y definir los retos más relevantes desde diferentes perspectivas y perfiles profesionales.**
- 3. Proponer medidas para mejorar la situación y definir los pasos para llevar a cabo la Gestión Basada en Valor en EERR. Establecer la HOJA DE RUTA.**



Observatorio **SEDISA** de la
Gestión Basada en Valor

3. RESUMEN EJECUTIVO

A continuación, se recoge el resumen ejecutivo del presente posicionamiento, que gira en torno a retos y medidas prioritarias en torno a cuatro áreas clave (modelos de gestión para la alta especialización, sostenibilidad y gestión eficiente de recursos, del plan estratégico al local y definiendo el líder del cambio) y establece la hoja de ruta para la reorganización de recursos para mejorar la atención y gestión sanitaria en enfermedades raras.

Conclusiones generales

1. Necesidad de transformar el modelo de atención hacia la gestión basada en valor

La atención a las enfermedades raras (EERR) requiere evolucionar hacia un **modelo de Gestión Sanitaria Basada en Valor**, que priorice:

- Resultados en salud y calidad de vida del paciente.
- Coordinación entre niveles asistenciales.
- Uso eficiente de recursos sanitarios.

Este enfoque debe superar el modelo fragmentado actual y orientar la organización sanitaria hacia resultados clínicos medibles y sostenibles.

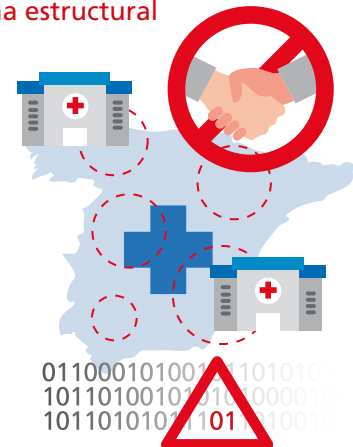


2. La fragmentación del Sistema Sanitario es el principal problema estructural

Uno de los retos más relevantes identificados es la **fragmentación del Sistema Nacional de Salud**, que provoca:

- Dificultades de coordinación entre comunidades autónomas.
- Desigualdad en el acceso a diagnóstico y tratamientos.
- Falta de integración de información clínica y registros.

Reducir esta fragmentación exige **trabajo en red**, **interoperabilidad de datos** y **coordinación institucional**.



3. Persisten desigualdades territoriales en el acceso a diagnóstico y tratamientos

El documento subraya una **importante inequidad territorial**, especialmente en:

- Acceso a medicamentos huérfanos.
- Derivación a centros de referencia (CSUR).
- Disponibilidad de servicios especializados.

Se propone homogeneizar criterios de acceso y financiación a nivel nacional para garantizar la equidad asistencial.

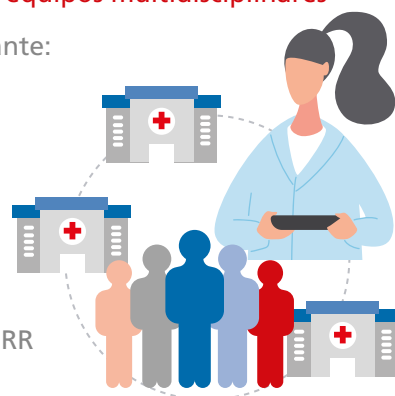


■ 4. Es imprescindible reorganizar la atención mediante redes y equipos multidisciplinares

La mejora del Sistema requiere reorganizar la atención mediante:

- **Unidades Funcionales Multidisciplinares** en hospitales.
- **Redes asistenciales coordinadas** entre centros.
- **Integración de profesionales de distintas disciplinas** (clínicos, farmacéuticos, psicólogos, fisioterapeutas, trabajadores sociales).

Este enfoque permite abordar la complejidad clínica de las EERR y mejorar los resultados asistenciales.



■ 5. Implantar la figura del gestor de casos o coordinador de EERR

Una medida organizativa clave es la implantación generalizada de la figura del: **Gestor de casos o coordinador de enfermedades raras**.

Sus funciones principales son:

- Coordinar el itinerario asistencial del paciente.
- Facilitar la continuidad entre niveles asistenciales.
- Servir de referente para pacientes y familias.

Esta figura permitiría reducir la fragmentación y mejorar la experiencia del paciente.



■ 6. Garantizar financiación suficiente y sostenible para los centros de referencia

Los **Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)** son fundamentales para la atención especializada, pero enfrentan problemas de:

- Financiación insuficiente.
- Falta de mecanismos de compensación entre comunidades autónomas.
- Incremento de costes sin financiación reglada.

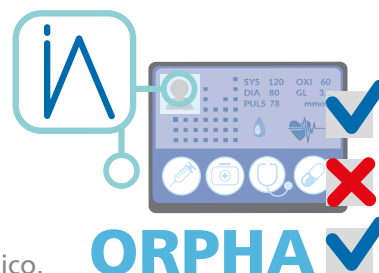


Se propone crear **mecanismos de financiación estables y una bolsa económica nacional** para compensar la atención de pacientes de alta complejidad.

■ 7. Impulsar la digitalización, los registros y el uso estratégico de datos

El documento destaca la necesidad de:

- Crear **registros nacionales de pacientes con EERR**.
- Integrar la codificación ORPHA en las historias clínicas.
- Desarrollar **cuadros de mando con indicadores de resultados en salud**.
- Incorporar **inteligencia artificial** para apoyar el diagnóstico.



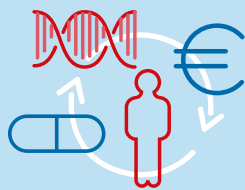
La gestión basada en datos es esencial para mejorar la planificación y evaluación del Sistema.

8. Fortalecer el liderazgo sanitario para impulsar el cambio organizativo

La transformación del Sistema requiere **liderazgo transformacional**, caracterizado por:

- Capacidad de alinear profesionales y organizaciones.
- Gestión de equipos multidisciplinares.
- Orientación a resultados y mejora continua.
- Visión estratégica del sistema sanitario.

Los Directivos y Directivas de la Salud deben desempeñar un papel clave en la implantación de estos cambios.



La mejora de la atención a las enfermedades raras no depende únicamente de crear más recursos, sino de reorganizar y coordinar eficazmente los existentes, mediante liderazgo, redes asistenciales, digitalización y un enfoque de gestión basado en valor.

14 RETOS
+ 18 MEDIDAS CLAVE

=

Hoja de ruta para la reorganización de recursos para mejorar la atención sanitaria en enfermedades raras

1. Modelos de gestión para la alta especialización: centralización y colaboración en red.



Retos	Medidas clave
- Derivación, optimización del canal para CSUR y modelos de pago de origen y destino CSUR. - Compartir conocimiento e información. Política de comunicación CCAA. - Financiación de CSUR, organización sectorizada y competitividad entre unidades. - Diferencias de acceso entre CCAA para los fármacos (inequidad) y fórmulas magistrales. - Tiempo de dedicación a los pacientes con EERR por los profesionales. Viaje de la información y el conocimiento, no del paciente.	- Equidad aplicable a CSUR y a los fármacos, publicando información mínima para el puesto de trabajo en CSUR y criterios claros. - Registros con acceso de los profesionales e intercambio de información entre CCAA. - Ampliar la cartera de servicios, incluyendo fisioterapia, psicología, geriatría, dietistas y terapeutas, con atención especial a población vulnerable. - Reorganización de recursos humanos (más tiempo y profesionales cualificados con experiencia) y organización de agendas multidisciplinares y coordinador de EERR (gestor de casos). - Modelo de formación especial (EERR) y cribado neonatal igual en todas las CCAA.

2. Sostenibilidad y gestión eficiente de recursos. Garantizar acceso, viabilidad y equidad.



Retos	Medidas clave
6. Heterogeneidad (incluso dentro de la misma especialidad) y complejidad. 7. Rutas asistenciales. Médico de Familia/Pediatría de Atención Primaria y falta de herramientas para ayudar a derivar. 8. Falta de formación a profesionales y pacientes. 9. Escasez de recursos (falta de dimensionamiento de profesionales) y visión nacional de los recursos. 10. Trabajo administrativo para completar herramientas (Valtermed o similares en comunidades autónomas) y sistemas de registro. 11. Acceso a medicamentos: metodología y uso antes de la aprobación de financiación.	6. Agrupar enfermedades con abordaje común y emplear un comité multidisciplinar. 7. Rutas asistenciales definidas. 8. Registro e historias clínicas integradas. 9. Aplicación de IA y cuadros de mando para evaluación de resultados. 10. Aumentar profesionales y la bolsa nacional económica para compensación. 11. Coordinación. 12. Homogeneizar el acceso a tratamientos entre CCAA y aplicar MCDA con criterios claros.

3. Del plan estratégico a la acción local.



Retos	Medidas clave
12. Facilitar el diagnóstico temprano e identificar con claridad la casuística. 13. Operativizar los equipos transversales y gestión de la dispersión geográfica. 14. No existencia de criterios para acreditar otras unidades de referencia que no sean CSUR y falta de financiación reglada.	13. Impulsar modelos organizativos locales y rutas asistenciales claras. 14. Fortalecer el trabajo en red y la colaboración interdepartamental. 15. Definir el liderazgo y garantizar la financiación estable.

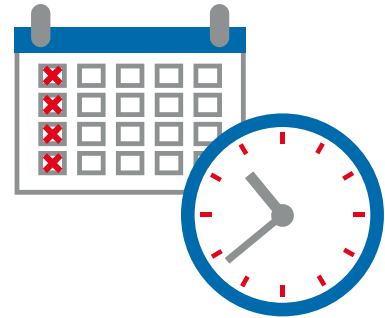
4. Definiendo al líder del cambio: competencias transversales para la gestión en EERR.



Medidas clave
16. Liderazgo y perfiles de competencia: definiendo al líder del cambio. 1. Elaboración de un perfil de competencias para los líderes de programas de EERR. 2. Líder multidisciplinar: habilidades de gestión de equipo de alto rendimiento. 3. Gobernanza y evaluación. 17. Problema de fragmentación - coordinación regional. 18. Aspectos operativos y criterios para acreditar.

4. CRONOGRAMA DEL PROYECTO

El proyecto se constituye en varias fases, una reunión inicial donde se llevó a cabo una primera aproximación por parte de los expertos a los retos y oportunidades de la **Gestión de las EERR Basada en Valor** desde la situación actual de partida. Las conclusiones iniciales han sido revisadas y complementadas por el grupo de revisores expertos para consolidar el documento de posicionamiento.



PRIMER ENCUENTRO DEL GRUPO DE TRABAJO

Para debatir sobre estas cuestiones y ahondar en estrategias de mejora, se celebró el pasado 9 de octubre de 2025 en la sede de SEDISA en Madrid, un **workshop multidisciplinar**, en el que un grupo de 16 expertos compartieron puntos de vista y debatieron para identificar los ítems más relevantes y proponer soluciones y vías de actuación.

El evento tuvo la colaboración de **Sobi**, **Kyowa Kirin** y **Ascendis Pharma** y la dinamización del workshop a cargo de la consultora Keylates Health Solutions.

A continuación, se describen las principales ideas y conclusiones señaladas por los participantes en el workshop, y que posteriormente fueron revisadas por los participantes y un comité revisor de expertos, con el fin de enriquecer el documento y recoger de manera más detallada los consensos y las potenciales líneas de actuación.

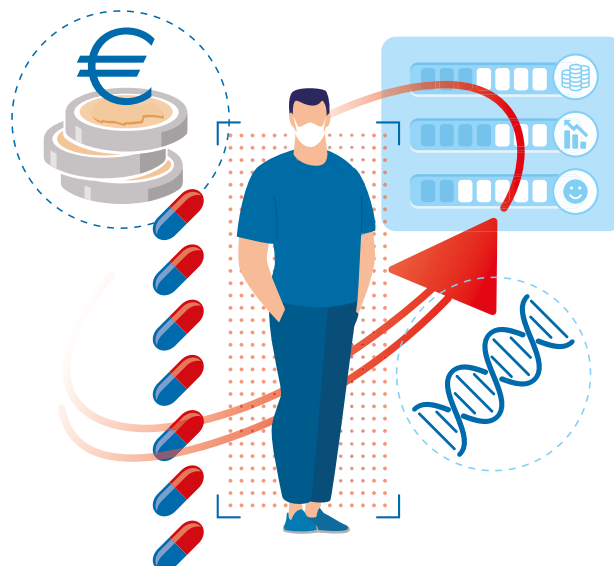
1. Inicio del proyecto

2. Celebración encuentro grupo de trabajo

Aportes
y
revisión

3. DOCUMENTO DE
CONSENSO

4. Difusión



5. GRUPO DE EXPERTOS

■ **Candela Calle Rodríguez**

Gerente de la Región Sanitaria Barcelona Metropolitana Nord y Directora de los Servicios Territoriales de Salud de la Región. Coordinadora de la Escuela SEDISA de Liderazgo. Vicepresidenta Segunda de SEDISA.

■ **Eloína Núñez Masid**

Subdirectora General de Envejecimiento Activo y Prevención de la Dependencia e Innovación Sociosanitaria del Servicio Gallego de Salud (SERGAS). Coordinadora del Observatorio SEDISA de la Gestión Basada en Valor. Miembro de la Junta Directiva de SEDISA.

■ **Gema Ariceta**

Jefe de Servicio de Nefrología Pediátrica. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. Coordinadora de CSUR (trasplante renal pediátrico, enfermedad renal crónica severa y diálisis en niños menores de 3 años, enfermedad glomerular compleja de niños y adultos), coordinadora de la Unidad de Expertiza Clínica en enfermedades minoritarias renales, y responsable de centro de referencia de la Red Europea de Enfermedades Renales Raras (ERKNet) y de la Red Europea de trasplante pediátrico (TransplantChild).

■ **Gema Fernández Juárez**

Jefe de Servicio de Nefrología. Hospital La Paz. Madrid. Coordinadora de CSUR (enfermedad glomerular compleja de niños y adultos).

■ **José Luis Poveda**

Director Gerente. Hospital La Fe. Valencia.

■ **José Luis Trillo**

Responsable Servicio de Farmacia del Área de Salud Dpto Clínico Malvarrosa. Valencia.

■ **José Manuel Martínez Sesmero**

Farmacéutico de Hospital y Gestor Sanitario GAITA-SESCAM.

■ **Juan Antonio Sarrión**

Director Técnico de Integración y Control de Proyectos. SERMAS. Madrid.

■ **Juan José Díez**

Jefe de Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda. Madrid.

■ **Julio Pascual**

Director Médico. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

■ **Luis Verde**

Director Gerente. Complejo Hospitalario de La Coruña.

■ **María Priegue**

Jefe de Servicio de Farmacia. Fundació Puigvert. Barcelona.

■ **Marta Sánchez-Celaya del Pozo**

Subdirectora Gerente. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

■ **Pilar Sánchez Pobre**

Gerente Adjunto de Ordenación e Innovación Organizativa. SERMAS. Madrid.

■ **Reyes Abad Sazatornil**

Jefa de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

■ **Roser Francisco Bordás**

Jefa de Acreditaciones y Modelos de Referencia, Dirección de Calidad y Experiencia del Paciente. Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

■ **Sergio Fernández Espínola**

Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital de Antequer. Málaga.

■ **Vicente Arocas**

Coordinador de Terapias Avanzadas. Consejería de Salud de la Región de Murcia.

NOTA: cargos profesionales ostentados en octubre de 2025

6. WORKSHOP

AGENDA DE LA REUNION

10:15 h. Bienvenida y objetivos

Dña. Eloína Núñez Masid. Miembro de la Junta Directiva de SEDISA.
Coordinadora del Observatorio SEDISA de la Gestión Basada en Salud.

10:30 h. Liderazgo transformacional en las Organizaciones Sanitarias.

Dña. Candela Calle. Miembro de la Junta Directiva de SEDISA.

11:30 h. Liderazgo transformacional en las Organizaciones Sanitarias.

Moderadora: Dña. Eloína Núñez Masid. Miembro de la Junta Directiva de SEDISA.

- **Consultas multidisciplinares en enfermedades minoritarias.**

Dña. Gema Ariceta. Jefe del Servicio de Nefrología Pediátrica. Hospital Vall d'Hebron.

- **Plan operativo de EERR. ASACEC**

D. Luis Verde. Gerente del Área Sanitaria de A Coruña y Cee.

12:30 h. Presentación de los resultados del sondeo Mejora de Gestión Sanitaria de EERR

Dña. Eloína Núñez Masid. Miembro de la Junta Directiva de SEDISA.

12:45 h. Foro Multidisciplinar. PARTE I ValueWorldCafé

Reflexión grupal sobre los principales retos para la incorporación de una visión basada en valor en la reorganización de los recursos para mejorar la atención sanitaria a las EERR.

16:00 h. Foro Multidisciplinar. PARTE II ProactionCafé

Propuesta de planes de acción para los principales retos identificados.

17:30 h. Conclusiones

17:55 h. Cierre de la jornada



METODOLOGIA Y OBJETIVOS DEL WORKSHOP



El desarrollo del foro se realizó a través de la dinámica denominada WORLD CAFÉ, (O CAFÉ DIÁLOGO).

Un World Café es una dinámica dirigida a potenciar procesos de reflexión y participación de las personas alrededor de una serie de temas concretos. Se trata de un espacio de trabajo, en el que, a través de varios grupos reducidos y multidisciplinarios, las profesionales participantes aportan su propia perspectiva sobre los temas debatidos y escuchan la de otras personas para conocer y conectar con otras formas de ver, ampliando así la visión de conjunto.

La base de esta dinámica se estructura estableciendo el contexto, creando un espacio distendido, explorando las cuestiones que realmente importan, fomentando la participación de todos, conectando las diversas perspectivas, escuchando activamente a los otros, compartiendo ideas y descubrimientos, y transformando estas ideas en soluciones.

Se trata de una metodología que trata de motivar conversaciones significativas a través de generar ambientes distendidos y preguntas certeras.

El principal objetivo de este WORKSHOP fue ofrecer soporte a la **PGestión de la EERR Basa-**

da en Valor para todos aquellos que, de forma directa o indirecta, intervienen en el proceso:

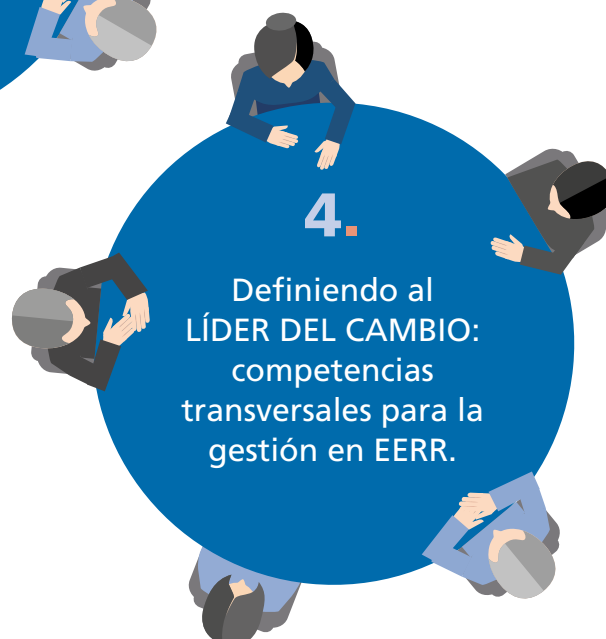
- Focalizarse en los aspectos clave de la gestión de estos pacientes.
- Fomentar el trabajo colaborativo entre profesionales.
- Superar los retos y las barreras.
- Proponer soluciones en cada uno de los ámbitos de decisión.

En un proceso donde intervienen diversos recursos asistenciales y profesionales es importante asegurar que cooperan de forma efectiva para la atención al paciente y comparten las buenas prácticas para mejorar los resultados en salud para dicha enfermedad.

Paralelamente, cada vez tiene más importancia la experiencia del paciente para poder integrarla mejor en el proceso de atención, mejorando con ello los resultados en salud.

Frente a un problema con múltiples facetas, la mejor forma de abordarlo es con la experiencia y las opiniones de los diferentes profesionales que intervienen en el proceso de atención, contemplado de forma extensiva.

Durante el workshop se formaron
4 mesas de debate multidisciplinar:



7. RESUMEN DE PONENCIAS PREVIAS

Liderazgo transformacional en las organizaciones sanitarias.

Candela Calle comienza su presentación asegurando que el sistema sanitario actual requiere líderes fuertes y sin miedo que fomenten el sentimiento de pertenencia, apliquen la escucha activa y la empatía para transformar el Sistema. Liderar se define como la capacidad de influir sobre las personas para lograr un objetivo común, sin necesidad de coerción o incentivos. El líder debe ser capaz de construir y transmitir un relato de valores que alinee a toda la organización, desde la gobernanza hasta los profesionales técnicos.

El modelo de **liderazgo transformacional** (Bolino, 1985) se cimienta en cuatro dimensiones:

- > **Personal:** Incluye la valentía para tomar decisiones, la transparencia y el carisma.
- > **Relacional:** La capacidad de comunicar, transmitir valores y generar soporte a los profesionales. Esta es la dimensión más valorada por los equipos directivos (65%) según una encuesta en Cataluña.
- > **Técnica:** Capacidad de innovación y conocimiento en diversas áreas (economía, derecho).
- > **Social:** Habilidad para generar buenas relaciones con el entorno e instituciones.

Este tipo de liderazgo tiene efectos directos en la organización, como la motivación inspiradora (que genera optimismo contagiable) y la consideración individualizada (fomentando el desarrollo profesional). La evidencia científica comprueba que su aplicación genera un sentimiento de pertenencia, empoderamiento profesional y mejora la satisfacción de pacientes y profesionales.

Prioridades y reorganización de unidades. Casos prácticos.

La gestión de las EERR exige el compromiso e implicación de la gestión, los clínicos y los pacientes. Desde la gestión, **Luis Verde** comenta que la implementación práctica de los planes requiere **herramientas de gestión como las Unidades Funcionales y Multidisciplinares Asistenciales (UFMA)**, creadas en Galicia con una orden normativa específica para el abordaje de enfermedades complejas. Los objetivos clave de estas unidades son rediseñar los circuitos asistenciales, optimizar la accesibilidad y mejorar los tiempos diagnósticos. La **transición del paciente pediátrico al adulto** fue una preocupación central, requiriendo un circuito formal para el paso desde los especialistas pediátricos a los internistas y la enfermera gestora de procesos en la unidad de adultos. Un desafío importante es que el reconocimiento de los CSUR, si bien representa la excelencia, no viene acompañado de la financiación necesaria para sus mayores costes.

Desde la clínica, **Gema Ariceta** asegura que, teniendo en cuenta que las enfermedades minoritarias afectan a solo 1 de cada 2.000 personas en Europa, **se deben transversalizar todos los servicios del hospital**. Dado el alto volumen de pacientes (42.264 pacientes codificables en 2023 por ejemplo en el hospital terciario público en el que trabaja), es imposible concentrarlos en una única "consulta de enfermedades minoritarias".

En su opinión, los desafíos clínicos y organizativos incluyen:

- > **Codificación y registros:** Es crucial el uso de registros específicos con codificación ORPHA, ya que los registros hospitalarios habituales dificultan la visualización y la investigación de estas enfermedades.
- > **Liderazgo coordinador:** Es esencial identificar un líder que coordine la consulta multidisciplinar para evitar que el paciente reciba un cuidado fragmentado entre múltiples citas. Además, existe una necesidad compartida entre las comunidades autónomas de unificar los criterios de derivación, complejidad y denominación de las unidades, así como garantizar la atención óptima y con resultados transparentes.
- > **El reto de la transición:** El pronóstico es peor en el grupo de 18 a 25 años. La transición del modelo pediátrico (multidisciplinar y centrado en la familia) al modelo adulto (a menudo fragmentado) debe ser un proceso trabajado que incorpore formación y autocuidado.

Resultados del sondeo Mejora de Gestión Sanitaria de EERR.

Eloína Núñez presenta los resultados del sondeo previo a los profesionales que conforman el grupo de expertos del proyecto sobre la gestión de EERR, donde se identificaron barreras sistémicas y de recursos humanos, entre las que cabe destacar:

- > **Planificación estratégica:** Hay una baja implementación de un plan estratégico específico para EERR en las comunidades autónomas. El principal reto sistémico es la fragmentación del Sistema Nacional de Salud.
- > **Medición y vías asistenciales:** Aunque hay mucha actividad, se sugiere que no se están midiendo adecuadamente los resultados de salud. La vía telemática se prioriza para evitar el desplazamiento de los pacientes cuando la atención necesaria lo permita, o bien atención mixta presencial y telemática.
- > **Recursos humanos:** Existe una notable escasez de profesionales de soporte necesarios para estas enfermedades, como dietistas, psicólogos, fisioterapeutas y trabajadores sociales.
- > **Gestión de casos:** La figura del gestor de casos o gestor de procesos mayoritariamente no existe. Cuando se ejerce, recae en un profesional que lo internaliza, y la selección de esta figura se centra en el conocimiento y las competencias necesarias para liderar la unidad.
- > **Rol del farmacéutico:** El rol del farmacéutico hospitalario se considera imprescindible, participando en el grupo multidisciplinar.



8. RETOS, BARRERAS, OPORTUNIDADES Y PROPUESTAS



A continuación se recogen los **RETOS** y **PROPUESTAS** identificados en cada uno de los paneles:

1. Modelos de gestión para la alta especialización: centralización y colaboración en red.

El proceso asistencial en EERR es un enfoque integral que abarca la atención a pacientes desde el diagnóstico hasta el tratamiento y el seguimiento. Este proceso es fundamental para garantizar que los pacientes reciban una atención holística y centrada en sus necesidades, optimizando así sus resultados y calidad de vida.

Un concepto que es básico y evidente por los modelos que propone posteriormente el documento es que la atención de las EERR debe focalizarse en el sistema público de atención sanitaria.



RETOS / BARRERAS



El grupo de expertos ha identificado una serie de retos clave que afectan directamente a la gestión altamente especializada que requieren las EERR: la complejidad en la derivación a los CSUR, la falta de coordinación y comunicación entre CCAA, la financiación insuficiente de las unidades especializadas, la inequidad en el acceso a medicamentos y la escasez de tiempo para una atención verdaderamente integral.

1.1. Derivación, optimización del canal para CSUR y modelos de pago de origen y destino CSUR.

La derivación de pacientes a los CSUR enfrenta barreras administrativas y burocráticas que ralentizan el acceso a la atención especializada. Existe un problema con los modelos de pago de origen y destino, lo que dificulta la compensación económica entre las CCAA cuando se utiliza un CSUR fuera de la región del paciente. Es fundamental que los sistemas de derivación funcionen sin fricciones para asegurar el acceso a pruebas diagnósticas y segundas opiniones, garantizando la equidad en la atención.

En este marco, es especialmente destacable que los CSUR no contemplan el pago de medicamentos de alta complejidad, huérfanos o terapias avanzadas.

1.2. **Compartir conocimiento e información. Política de comunicación CCAA.**

Persiste una falta de conocimiento sobre las EERR entre los profesionales sanitarios, especialmente en Atención Primaria, y una deficiencia en la capacidad de compartir información clínica relevante entre especialistas. La organización de la gestión de las EERR y los CSUR adolece de directrices claras y homogéneas en todas las CCAA. Esto se traduce en una atención fragmentada y desorientación para el paciente en su búsqueda de información y recursos.

Además, los CSUR no trabajan en red, no comparten protocolos, ni se establecen consultorías de casos complejos entre ellos, de modo que no se garantiza la equidad asistencial entre CSUR que tratan las mismas enfermedades.

1.3. **Financiación de CSUR, organización sectorizada y competitividad entre unidades.**

La financiación de los CSUR es insuficiente y no reglada, siendo identificada como una de las mayores preocupaciones, sobre todo en los CSUR de consultas externas, en las que los pacientes no requieren ingreso ni cirugía, pero requieren de visitas de muchos especialistas, pruebas y tratamientos. Asimismo, la organización asistencial está a menudo sectorizada o atomizada, y la falta de una visión nacional coherente puede generar rivalidad o “competitividad” entre las Unidades de Experiencia que deberían colaborar en red. Es crucial garantizar recursos adecuados para la sostenibilidad de estas unidades de alta especialización y ser transparentes en actividad y resultados.

1.4. **Diferencias de acceso entre CCAA para los fármacos (inequidad) y fórmulas magistrales.**

La descentralización del SNS provoca una inequidad territorial significativa en el acceso efectivo a los tratamientos, incluyendo los MMHH, debido a la diversidad de criterios de evaluación y reembolso autonómicos. Las demoras en la fijación de precios y financiación agravan esta situación. La mención de “fórmulas magistrales” indica que, en muchos casos, no existen medicamentos comerciales disponibles o adecuados, requiriendo preparaciones personalizadas o, en ocasiones, los servicios de farmacia tienen que garantizar el acceso a fármacos cuya presentación tanto en dosis y como tipo de medicamento son inapropiados para pacientes, especialmente los pediátricos.



1.5. **Tiempo de dedicación a los pacientes con EERR por los profesionales. Viaje de la información y el conocimiento, no del paciente.**

Con frecuencia, las EERR no se atienden siguiendo modelos de atención multidisciplinar, sino que con el mismo modelo de atención de la enfermedad común, mezclando pacientes más y menos complejos. Ello explica que los profesionales sanitarios no disponen del tiempo suficiente para atender la complejidad inherente a las EERR y la necesidad de coordinación multidisciplinar. Esto se suma al “viaje de información y conocimiento” que emprende el paciente, quien a menudo debe buscar y coordinar sus propios recursos debido a la dispersión de información y al desconocimiento del sistema, lo que impacta negativamente en su experiencia y calidad de vida.



OPORTUNIDADES / PROPUESTAS



Ante los retos detectados, los expertos coinciden en la necesidad de impulsar cambios estructurales y organizativos que fortalezcan la atención a las EERR. Sus propuestas buscan mejorar la coordinación entre niveles asistenciales y CCAA, asegurar una financiación estable para los CSUR y centros de referencia acreditados por la Unión Europea y garantizar la equidad en el acceso a tratamientos y recursos especializados, así como reconocer y derivar en la práctica pacientes a las unidades de referencia acreditadas en las redes europeas de enfermedades raras o minoritarias.

1.6. **Equidad aplicable a CSUR y a los fármacos, publicando información mínima para el puesto de trabajo en CSUR y criterios claros.**

Se deben establecer criterios claros y homologados para la financiación y el acceso a los CSUR y a los fármacos, asegurando la equidad territorial. Esto incluye publicar la información mínima requerida para el funcionamiento de los CSUR y argumentar de forma transparente las razones del “NO” en las decisiones de financiación. Esto busca la homogeneización de criterios para evitar las desigualdades creadas por la descentralización.



1.7. **Registros con acceso de los profesionales e intercambio de información entre CCAA.**

Es fundamental fomentar el desarrollo y uso de registros de pacientes de EERR para que los profesionales tengan acceso a información actualizada, mejorando así la toma de decisiones. Debe promoverse el intercambio fluido de información entre profesionales de diferentes CCAA mediante plataformas digitales y sistemas interoperables. Es deseable que los pacientes se codifiquen en los hospitales de acuerdo con el código ORPHA y que ello automáticamente se asocie con la alerta en el sistema de que el paciente precisa un modelo de atención adecuada para su enfermedad.

1.8. **Ampliar la cartera de servicios, incluyendo fisioterapia, psicología, geriatría, dietistas y terapeutas, con atención especial a población vulnerable.**

Se propone ampliar la cartera común de servicios para incluir prestaciones sanitarias y sociales esenciales que actualmente no están cubiertas o son difíciles de asumir por los pacientes, como la fisioterapia, psicología y atención geriátrica. Además, la atención debe ser humanizada e inclusiva, previendo recursos específicos para grupos vulnerables, garantizando la dignidad del ser humano.

1.9. **Reorganización de recursos humanos (más tiempo y profesionales cualificados con experiencia) y organización de agendas multidisciplinarias y coordinador de EERR (gestor de casos).**

Es imperativo reorganizar los recursos humanos para garantizar que los profesionales puedan dedicar más tiempo a los pacientes con EERR. Esto se complementa con la organización de agendas multidisciplinarias y la implantación generalizada de la figura del Coordinador de EERR o gestor de casos, quien actúa como referente y guía al paciente a través del complejo sistema asistencial, aunque esta figura aún no está implementada en todas las CCAA.

1.10. **Modelo de formación especial (EERR) y cribado neonatal igual en todas las CCAA.**

La formación especializada debe ser una prioridad, estableciendo un modelo de formación específico en EERR para los profesionales sanitarios. Además, para garantizar la equidad desde el inicio de la vida, el cribado neonatal debe ser unificado y ampliado en todas las CCAA, sirviendo como la “puerta de entrada” para el diagnóstico y el tratamiento precoz de las enfermedades susceptibles de diagnóstico por cribado neonatal.

Este mismo concepto se debe aplicar al acceso garantizado a otros procesos diagnósticos complejos como el diagnóstico genético entre otros, o procedimientos diagnósticos que están disponibles en los centros de referencia (incluyendo el acceso y resolución en tiempo limitado).



2. Sostenibilidad y gestión eficiente de recursos. Garantizar acceso, viabilidad y equidad.

Garantizar una atención sostenible y equitativa en el ámbito de las EERR representa uno de los mayores desafíos del Sistema Sanitario. La complejidad clínica, la baja prevalencia de cada enfermedad y la dispersión de recursos especializados dificultan una gestión eficiente que asegure el acceso y la viabilidad a largo plazo de la atención.

Los expertos señalan que persisten barreras económicas, estructurales, administrativas y de equidad territorial que limitan la eficiencia del Sistema y generan desigualdades entre pacientes según su lugar de residencia.

Avanzar hacia un modelo sostenible implica optimizar la gestión de recursos, mejorar la planificación y reforzar la cooperación entre comunidades y centros de referencia, garantizando que la equidad y el acceso sigan siendo el eje de la atención a las personas con EERR.



RETOS / BARRERAS



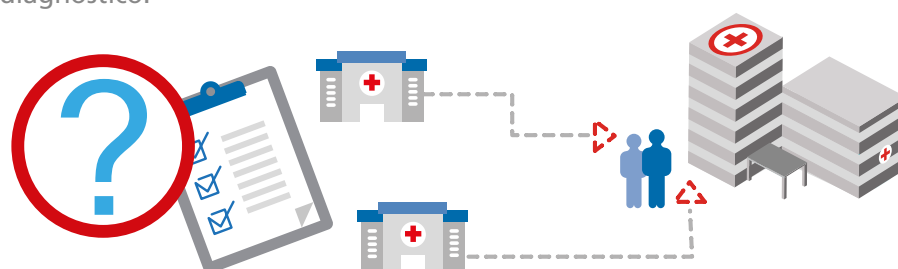
Los principales retos y barreras para la sostenibilidad de la atención a las EERR son:

2.1. Heterogeneidad (incluso dentro de la misma especialidad) y complejidad.

La enorme diversidad de las EERR (entre 6.000 y 8.000 enfermedades distintas) y su heterogeneidad clínica, incluso dentro de una misma especialidad, complica el diseño de rutas asistenciales y la asignación eficiente de recursos. El sistema debe distinguir entre enfermedades de baja prevalencia complejas (atendidas por CSUR o comités multidisciplinares) y no complejas, requiriendo estrategias de abordaje diferenciadas.

2.2. Rutas asistenciales. Médico de Familia/Pediatra de Atención Primaria y falta de herramientas para ayudar a derivar.

Los profesionales de Atención Primaria carecen de herramientas de clasificación y derivación efectivas y sencillas para manejar la gran heterogeneidad de las EERR, lo que resulta en un desconocimiento sobre cómo actuar o a quién derivar. Esto contribuye a los retrasos en los diagnósticos de hasta 10 años que sufren los pacientes. Es crucial que existan unidades de referencia pre-diagnósticas y que se mejore la coordinación sociosanitaria post-diagnóstico.



2.3. Falta de formación a profesionales y pacientes.

No todos los recursos son aplicables a todos los pacientes. Es necesaria la formación a los médicos de Atención Primaria y Especializada para que conozcan los recursos y los criterios de uso. Igualmente, se precisa de educación a los pacientes sobre la necesidad de una gestión social y eficiente de los recursos. Para ello, deben estar definidos los recursos de cada enfermedad o grupo de enfermedades.

2.4. Escasez de recursos (falta de dimensionamiento de profesionales) y visión nacional de los recursos.

Existe una clara escasez de recursos humanos especializados y una falta de “dimensionamiento” adecuado de profesionales en el ámbito de las EERR. A esto se suma la ausencia de una visión o red nacional coherente para optimizar la distribución y el uso de estos recursos. La fragmentación del Sistema obstaculiza la eficiencia y genera inequidad en la disponibilidad de atención.

2.5. Trabajo administrativo para completar herramientas (Valtermed o similares en comunidades autónomas) y sistemas de registro.

Los profesionales sanitarios dedican mucho tiempo al trabajo administrativo necesario para completar herramientas de seguimiento de tratamientos o para el registro de enfermedades, lo que les resta tiempo de atención directa al paciente.

Es necesario simplificar estos procesos de gestión de datos para que la información recogida a través de la historia clínica sea útil para la toma de decisiones. Asimismo, es esencial que en los equipos multidisciplinares se integren personal administrativo, documentalistas, etcétera, para una distribución racional de los perfiles laborales.

2.6. Acceso a medicamentos: metodología y uso antes de la aprobación de financiación.

No se conocen procesos homogéneos de aprobación de los medicamentos y hay una falta de seguimiento de las aprobaciones con datos de uso en vida real.

Los retrasos en la autorización de los medicamentos obligan al acceso a tratamientos en situaciones especiales antes de la aprobación formal de financiación. Esto supone un reto fundamental, junto a la inequidad territorial a este acceso.





OPORTUNIDADES / PROPUESTAS



Los expertos recomiendan explorar una serie de estrategias para mejorar la atención de EERR a través de la eficiencia (abordaje común de grupos de EERR o aplicando la tecnología), la estandarización de procesos asistenciales, incrementando la inversión y optimizando el sistema de asignación de recursos que facilite la centralización de recursos.

2.7. Agrupar enfermedades con abordaje común y emplear un comité multidisciplinar.

La formación especializada debe ser una prioridad, estableciendo un modelo de formación específico en EERR para los profesionales sanitarios. Además, para garantizar la equidad desde el inicio de la vida, el cribado neonatal debe ser unificado y ampliado en todas las CCAA, sirviendo como la “puerta de entrada” para el diagnóstico y el tratamiento precoz de las enfermedades susceptibles de diagnóstico por cribado neonatal.

Este mismo concepto se debe aplicar al acceso garantizado a otros procesos diagnósticos complejos como el diagnóstico genético entre otros, o procedimientos diagnósticos que están disponibles en los centros de referencia (incluyendo el acceso y resolución en tiempo limitado).

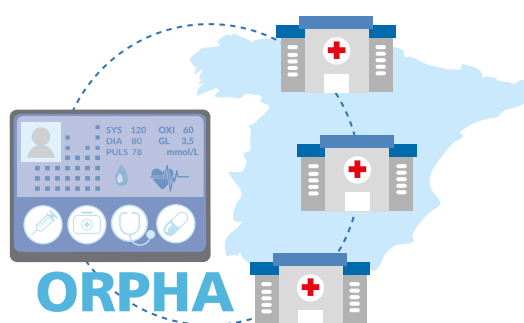
2.8. Rutas asistenciales definidas

Se requiere la definición de rutas asistenciales claras y operativas para guiar el itinerario del paciente.

2.9. Registro e historias clínicas integradas.

La integración y homogeneización de las historias clínicas entre hospitales y CCAA es fundamental para evitar la duplicidad de pruebas y facilitar la atención continua.

La posibilidad de incluir el registro de la enfermedad directamente en la historia clínica utilizando el código ORPHA (siguiendo la recomendación de la Unión Europea en la estrategia de enfermedades raras) debe ser una prioridad.



2.10. Aplicación de IA y cuadros de mando para evaluación de resultados.

Se debe incorporar la inteligencia artificial (IA) con capacidad de procesamiento de lenguaje natural y diagnóstico por imagen para ayudar en el proceso diagnóstico, especialmente en casos de alta complejidad. En algunas CCAA, como Cataluña, ya existen estas redes de unidades de referencia de muchas patologías, si bien es importante el “cambio de cultura” y respetar los flujos a las unidades expertas, con un cambio de modelo hacia un modelo de cuidado compartido entre centros emisores, centros de referencia y distintos niveles asistenciales.

Además, es necesaria la creación de cuadros de mando de evaluación de resultados terapéuticos por áreas terapéuticas, que permitan la simplificación de los datos para que sean útiles en la toma de decisiones.

2.11. Aumentar profesionales y la bolsa nacional económica para compensación.

Se debe aumentar la dotación de profesionales especializados y cuidar a los profesionales.

Para solventar los problemas económicos derivados del alto coste de las terapias y la dispersión, se propone la creación de una bolsa nacional económica (mecanismo de compensación) para los pacientes de muy alto coste o para compensar a las CCAA por los CSUR. Esta medida es crucial para avanzar en la equidad.

2.12. Coordinación.

Crear herramientas de clasificación homogéneas para médicos de familia y pediatras, así como unidades de referencia a las que consultar o remitir. Comunicar de manera eficaz a los profesionales la existencia de las medidas de coordinación teniendo en cuenta la coordinación sociosanitaria.

2.13. Homogeneizar el acceso a tratamientos entre CCAA y aplicar MCDA con criterios claros.

Es necesario homogeneizar el acceso a los tratamientos en todo el territorio nacional para eliminar la inequidad. Para ello, deben utilizarse criterios claros como los del análisis de decisión multicriterio (MCDA, por sus siglas en inglés) para evaluar la financiación, superando la falta de metodología actual y adoptando un enfoque centrado en el valor que considere criterios éticos y humanísticos.



3. Del plan estratégico a la acción local

En España, las EERR cuentan con planes nacionales y regionales que reflejan un compromiso institucional con la mejora de la atención y la equidad. Sin embargo, la distancia entre la planificación y la implantación efectiva sigue siendo una de las principales barreras para avanzar.

Los expertos señalan que, aunque existen objetivos claros y bien definidos en el ámbito estatal, su traslado a la práctica local se ve frenado por la fragmentación del Sistema Sanitario, el impacto económico de la derivación, las diferencias entre comunidades autónomas y la falta de mecanismos de coordinación y seguimiento.

Convertir las estrategias en acciones concretas requiere alinear políticas, recursos y voluntades, garantizando que las decisiones estratégicas lleguen a cada centro, equipo y paciente que convive con una enfermedad rara.



RETOS / BARRERAS



Los expertos destacan que las dificultades no radican tanto en la falta de planificación, sino en la complejidad de convertir las estrategias en acciones concretas, sostenibles y adaptadas a la realidad local.

Entre las principales barreras se encuentran la demora en el diagnóstico y la falta de datos precisos sobre la casuística, la dificultad de poner en funcionamiento equipos multidisciplinares en un contexto de dispersión geográfica, y la ausencia de criterios claros para acreditar unidades de referencia más allá de los CSUR, junto con una financiación insuficiente y no reglada.

3.1. Facilitar el diagnóstico temprano e identificar con claridad la casuística.

A pesar de los avances, la demora en el diagnóstico sigue siendo un problema fundamental. La dificultad radica en que la mayoría de las EERR son desconocidas o complejas, lo que impide identificar con claridad la casuística necesaria para la planificación y gestión asistencial en el ámbito local. El diagnóstico precoz es esencial para reducir la discapacidad a largo plazo.

3.2. Operativizar los equipos transversales y gestión de la dispersión geográfica.

El desafío consiste en llevar la teoría de la atención multidisciplinar e integral a la práctica (operativizar los equipos transversales) en el ámbito local. La dispersión geográfica de los pacientes con EERR complica la concentración de la experiencia clínica y los recursos, obligando a muchos pacientes a largos desplazamientos para recibir atención, lo que tiene un gran impacto en sus vidas y costes asociados.

3.3. No existencia de criterios para acreditar otras unidades de referencia que no sean CSUR y falta de financiación reglada.

Los CSUR son acreditados en el ámbito ministerial bajo criterios estrictos, basados en actividad, no en resultados. Además, no existen criterios claros para acreditar otras unidades de referencia o unidades funcionales en el ámbito autonómico o local, necesarias para el abordaje integral en red. Por otra parte, la financiación de las unidades de referencia y CSUR no es reglada ni suficiente, lo que pone en riesgo su sostenibilidad y capacidad operativa.

Sí que existen criterios de acreditación de centros expertos de las redes europeas de enfermedades raras. España comparte y firma estas acreditaciones, pero en la práctica no ha integrado estos centros de referencia en el modelo de flujo de pacientes.



OPORTUNIDADES / PROPUESTAS



Los expertos proponen las siguientes medidas para favorecer la implantación de los planes para EERR nacionales, de las CCAA y de los hospitales:

3.4. Impulsar modelos organizativos locales y rutas asistenciales claras.

Se debe priorizar la implementación de rutas asistenciales desde la Atención Primaria hacia los centros especializados, incluso para casos sin diagnóstico y, no menos importante, entre distintos hospitales al de referencia. Es vital fomentar la creación de Unidades Funcionales Multidisciplinares que operen en el ámbito local y hospitalario, reconociendo y acreditando estas unidades que complementan la labor de los CSUR. La identificación de las necesidades formativas de los profesionales es un paso clave para el éxito de estas unidades.

3.5. Fortalecer el trabajo en red y la colaboración interdepartamental.

Se requiere la consolidación de redes asistenciales y la promoción de modelos colaborativos entre diferentes niveles (Atención Primaria, especializada, social) para mitigar el impacto de la dispersión geográfica. La figura del Coordinador de EERR o gestor de casos es esencial para la gestión de la atención integral y para coordinar las intervenciones sociosanitarias necesarias.

3.6. Definir el liderazgo y garantizar la financiación estable.

Se debe asegurar una financiación reglada y suficiente para las unidades de referencia y CSUR, trascendiendo la financiación actual que es vista como insuficiente. Esto requiere un compromiso y liderazgo profesionalizado, fortaleciendo la colaboración entre gestores, clínicos y pacientes en la planificación y asignación de recursos. El establecimiento de indicadores de valor en salud específicos para EERR ayudará a evaluar el uso eficiente de recursos.



4. Definiendo al líder del cambio: competencias transversales para la gestión en EERR.

Los expertos se centran en la viabilidad y aplicación de las propuestas de mejora en el acceso y financiación de las terapias para las EERR. A continuación, se detallan los puntos clave de esta área, contextualizados bajo el prisma de la gestión y el liderazgo necesarios para su implantación:



GESTIÓN / LIDERAZGO



4.1. Liderazgo y perfiles de competencia: definiendo al líder del cambio.

Este apartado fue central en el grupo de trabajo y se relaciona directamente con lo comentado en la ponencia inicial de Candela Calle, que afirmó que el Sistema Sanitario requiere líderes capaces de construir y transmitir un relato de valores compartido.

1. Elaboración de un perfil de competencias para los líderes de programas de EERR.

Los expertos indican la necesidad de definir un perfil de competencias para estos líderes.

El liderazgo transformacional es clave, ya que busca influir en las personas para alcanzar un objetivo común sin coerción. Este liderazgo es una variable transversal y transformadora, cuyas dimensiones más valoradas son la relacional y la personal. Este perfil se necesita para impulsar los cambios y generar una visión institucional efectiva.

2. Líder multidisciplinar: habilidades de gestión de equipo de alto rendimiento.

El grupo identificó la necesidad de un líder multidisciplinar, dada la naturaleza multisistémica y compleja de las EERR, que requiere la coordinación de equipos extensos (como nefrólogos, endocrinólogos, psicólogos, etc.) de alto rendimiento.

El líder debe ser capaz de alinear a todas las personas en la organización, desde la gobernanza hasta los profesionales técnicos, gestionando los egos en los equipos.

- > Resistencia a la evaluación
- > Capacidad de priorización
- > Capacidad ejecutiva
- > Orientación a resultados
 - Capacidad de implantar
 - Captar fondos
- > Tener visión, unir sinergias
- > Conocimiento

> **Flexibilidad, facilitador**

> **Gestión de personas**

- Gestión del talento (captación y retención del talento)
- Capacidad de relación (profesionales en hospital o en otros centros, enfermos y familiares)
- Empatía (dimensión humanística)
- Implantar una cultura de la "generosidad"
- Capacidad de ilusionar

3. Gobernanza y evaluación.

Se plantearon puntos de discusión sobre los indicadores CSUR y cuál sería el modelo de gobernanza ideal. Un modelo de gobernanza ideal debe fomentar la atención personalizada y multidisciplinar, optimizar la eficiencia y facilitar la medición de resultados en salud y calidad de vida. Para ello, es necesario establecer indicadores de evaluación de resultados y definir un cuadro de mando que permita medir lo que realmente importa: los resultados en salud que impactan en la vida de los pacientes.

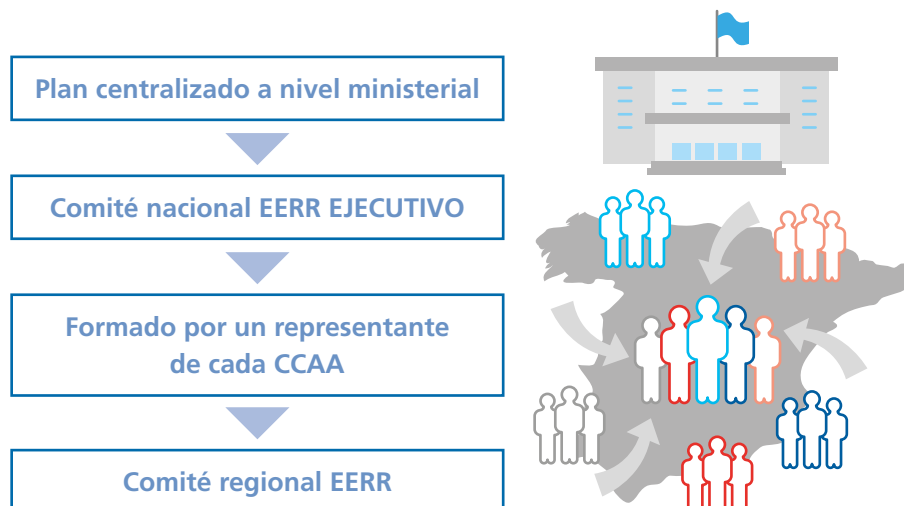
A este respecto, si bien los CSUR tienen definidos los criterios de evaluación de resultados, no hay diseminación de los resultados por centro, que deben ser accesibles.

4.2. Problema de fragmentación - coordinación regional.

Los expertos identifican la fragmentación como un problema y la necesidad de un referente como vertebrador en el ámbito nacional.

La fragmentación de servicios y la falta de coordinación dificulta el acceso a las intervenciones oportunas. La solución requiere liderazgo y coordinación a todos los niveles y un pacto nacional con recursos, ya que el acceso a un diagnóstico o tratamiento no debe depender de la zona de procedencia del paciente.

- > Una visión institucional y la alineación de valores apunta a un organismo en el ámbito nacional para gestionar mejor la dispersión entre regiones. Ese organismo debe contar con la participación de las CCAA.



- > Las propuestas concretas para enfrentar la fragmentación, discutidas en el marco del proyecto, incluyen unificar criterios de codificación, de derivación y de facturación.
- > Se requiere que la información sea la que viaje y no el paciente o su familia, lo cual se apoya en la digitalización y el trabajo en red.
- > La complejidad del paciente con enfermedad rara impide una valoración multidisciplinar basada únicamente en compartir información en la mayoría de los casos. Se deberá definir el beneficio de que el paciente se valore íntegramente en la unidad de referencia, con un modelo de cuidado compartido. Sustituir la valoración del paciente por un sistema digital de información no es viable.
- > La valoración de los pacientes por plataformas digitales en las redes europeas ha sido una experiencia que no funciona (no hay tiempo, no está incluido en la jornada laboral, no se retribuye y, posiblemente, es muy poco eficaz, además de los problemas en cuanto a la responsabilidad profesional).

4.3. Aspectos operativos y criterios para acreditar.

La mesa también abordó la operatividad del sistema bajo el epígrafe de “Criterios para Acreditar”, incluyendo:

1. Criterios de derivación, acreditación y normativa jurídica.

Se identifica la necesidad de definir criterios de derivación y de unificar la denominación y criterios de las unidades (más allá de los CSUR).

Es crucial reducir los procedimientos administrativos que retrasan la derivación, especialmente desde Atención Primaria, para garantizar un acceso temprano a los centros de referencia (CSUR). A este respecto, la Atención Primaria refiere a su hospital y es el hospital el que, con la valoración, refiere el paciente al CSUR o unidad de referencia si procede.

La acreditación (CSUR) confirma que los profesionales son expertos y debe ir de la mano de una adecuada dotación de recursos y formación de especialistas locales. La falta de financiación reglada para los CSUR es un reto actual.

La barrera más importante es de tipo cultural, no existe un flujo ordenado de pacientes, y la derivación se vive como un impacto económico y una descalificación profesional.



2. Digitalización, indicadores y gestión de datos.

Los expertos propusieron impulsar la digitalización, la definición de indicadores de evaluación de resultados y la aclaración de cómo codificar y facturar.

La digitalización y el desarrollo de registros (Registro Único Nacional) basados en códigos ORPHA son fundamentales para permitir el intercambio de información entre profesionales y CCAA y son la base para el uso de la telemedicina y la consulta electrónica. Se precisan regulaciones estrictas de los registros e implantar los medios necesarios para su creación y desarrollo, en el ámbito del sistema público de salud.

Las preguntas sobre “codificación y facturación” reflejan la necesidad de medir adecuadamente los resultados de salud. La VBHC, que busca mejorar los resultados de salud en relación con el coste, hace imprescindible la definición de estos indicadores y el uso de bases de datos homogéneas.

3. Compartir casos de éxito.

El grupo menciona la importancia de compartir casos de éxito. Compartir éxitos y errores es fundamental para garantizar la equidad nacional. La agenda debe incluir acciones que mejoren la comunicación y coordinación y que impulsen modelos organizativos como las Unidades Funcionales Multidisciplinares (UFMA), ya que estos modelos buscan la eficiencia clínica y el valor añadido a través de la humanización de la atención.



9. CONCLUSIONES

Este documento analiza los retos y oportunidades en la gestión de la EERR en España, con un enfoque en la adopción de un modelo basado en valor.

La mejora de la gestión sanitaria en las EERR exige una visión holística e interdisciplinar que trascienda la planificación estratégica para convertirse en acción concreta en el ámbito local. La transformación del Sistema debe centrarse en la adopción de un Modelo de Gestión Basada en Valor (GBV), abordando frontalmente la fragmentación, la inequidad territorial y la necesidad de un nuevo liderazgo.

Para impulsar este cambio estructural, el Sistema Sanitario requiere líderes fuertes y sin miedo que construyan y transmitan un relato de valores compartido que logre alinear a todas las personas en la organización, desde la gobernanza hasta los profesionales técnicos. Este debe ser un liderazgo transformacional, cuyas dimensiones más valoradas son la relacional (capacidad de comunicar y generar soporte) y la personal (carisma, humildad, transparencia y valentía). Este perfil es crucial para fomentar el sentimiento de pertenencia, disminuir el estrés profesional y movilizar a la organización. Dada la complejidad de las EERR, el líder debe ser intrínsecamente multidisciplinar, con habilidades probadas para la gestión de equipos de alto rendimiento.

En el plano organizacional, el principal reto es la sectorización y atomización asistencial, lo que obliga a muchos pacientes a largos desplazamientos. La solución pasa por asegurar que la información y el conocimiento viajen, no el paciente o su familia. Eso sí, el valor de la expertez no sólo reside en la información sino en la disponibilidad de herramientas diagnósticas y terapéuticas, así como los equipos multidisciplinares expertos y con experiencia en enfermedad rara.

Esto requiere la consolidación de redes asistenciales y la implantación de Unidades Funcionales Multidisciplinares (UFMs) en el ámbito local y hospitalario, que complementen la labor de los CSUR. Además, se considera imperativa la implantación generalizada de la figura del Coordinador de EERR o gestor de casos, quien actúa como referente y guía al paciente a través del complejo itinerario asistencial y sociosanitario. Para garantizar la atención integral, debe ampliarse la cartera común de servicios para incluir prestaciones esenciales de soporte, como la fisioterapia, la psicología y la atención geriátrica.

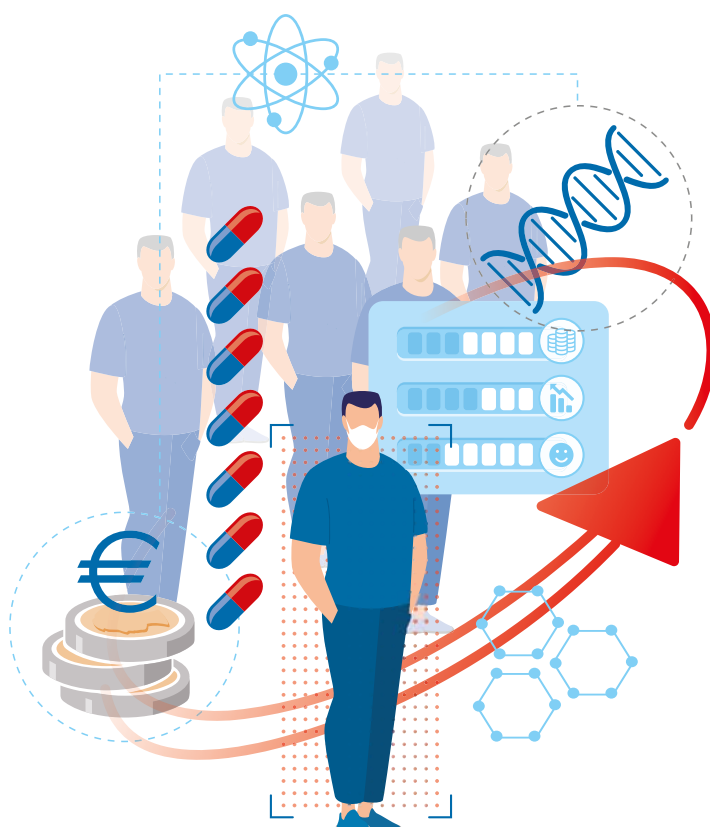
La equidad en el acceso es un pilar fundamental, puesto que la descentralización del SNS provoca una inequidad territorial significativa en el acceso a CSUR y a los medicamentos huérfanos. Por ello, se propone un pacto nacional que establezca criterios claros y homologados para la financiación y el acceso en todo el territorio. Un desafío estructural es que la creación de un CSUR incrementa considerablemente los costes, sin que esto se acompañe de una financiación reglada. Para mitigar el impacto económico y garantizar la sostenibilidad, los expertos proponen asegurar una financiación reglada y suficiente para las unidades de referencia y la creación de una bolsa nacional económica que actúe como mecanismo de compensación para pacientes de muy alto coste o para las CCAA que prestan servicios CSUR. En cuanto a los tratamientos de alto impacto presupuestario, se recomienda utilizar el MCDA con criterios claros para evaluar la financiación y aplicar esquemas de pago por resultados (Acuerdos de Riesgo Compartido) para gestionar la incertidumbre clínica.

Finalmente, la eficiencia se ancla en la digitalización y el uso estratégico de los datos. La fragmentación del sistema de información y la carga administrativa de herramientas de seguimiento

como VALTERMED consumen tiempo clínico. Es vital impulsar la creación de registros de pacientes de EERR, con todas las garantías de control y protección de datos, en el ámbito del Ministerio de Sanidad y del sistema público de salud, idealmente un Registro Único Nacional, para permitir el intercambio fluido de información entre CCAA.

No obstante, los registros también consumen tiempo y, en este sentido, España cuenta con décadas de retraso respecto a países con una deficiencia clara de los centros de referencia, flujos de pacientes y registros protegidos de patologías en el ámbito de las instituciones de gobierno, por ejemplo Francia y Reino Unido. No hay que olvidar que la mayoría de las EERR no tienen tratamientos apropiados y se precisan registros para conocer datos tan esenciales como la incidencia y prevalencia de una entidad, que permita estimar los recursos organizativos.

La tecnología debe apoyar el proceso diagnóstico mediante la integración de la inteligencia artificial (IA). Además, para garantizar que la gestión se base en valor, es crucial establecer cuadros de mando y definir indicadores de evaluación de resultados que midan el impacto real en la calidad de vida de los pacientes.



Anexo 1.

RESUMEN DE LAS PONENCIAS PREVIAS

1. Liderazgo transformacional en las organizaciones sanitarias.

Dña. Candela Calle

Candela Calle destaca que el Sistema Sanitario requiere líderes capaces de construir y transmitir un relato de valores que sea compartido desde la gobernanza hasta los profesionales técnicos, con el fin de alinear a todas las personas en la organización. Comparte varias definiciones de liderazgo, destacando la de Javier Marcel, liderar es servir y considera que liderar es influir sobre las personas para conseguir un objetivo común sin coerción ni incentivación.

El liderazgo transformacional se plasma en un modelo conceptualizado en 1985 por Bolino. Este liderazgo se define por cuatro dimensiones:

- > **personal** - carisma, humildad, transparencia, honestidad o valentía para tomar decisiones.
- > **relacional** - capacidad de transmitir valores, comunicar, creatividad, conducta no convencional, generación de formación, participación y soporte a los profesionales.
- > **técnica** - capacidad de innovación y conocimiento en diversas áreas (economía, derecho) para tirar adelante las organizaciones.
- > **social** - capacidad de generar una buena relación con el entorno, las instituciones arraigadas en el territorio, el ayuntamiento o los sindicatos.

Los equipos directivos de los hospitales en Cataluña, según la tesis doctoral de Candela Calle y encuestas realizadas en el año 2015, confirman que lo que más se valora de los líderes es la **dimensión relacional con el 65%**, seguida de la personal con el 25% y el 15% de las dos restantes.

El liderazgo transformacional tiene efectos directos en la organización:

1. **influencia carismática:** El líder genera un magnetismo personal, ganando la confianza de los profesionales y generando un vínculo intenso, necesario especialmente en entornos muy complicados.
2. **motivación inspiradora:** Moviliza a la organización, genera optimismo y confianza que se contagia al resto de la institución.
3. **consideración individualizada:** Tratar a los profesionales de forma individual, haciéndolos crecer y fomentando su desarrollo. Es crucial entender que **cada persona en la organización puede liderar**, no solo la cúpula (presidente, director general).
4. **estimulación intelectual:** Estimular a los equipos para que se formen, innoven y sean creativos.

Para aplicar la teoría del liderazgo transformacional, Candela Calle propone utilizar los **pilares de transformación del Sistema** y alinearlos con la **Agenda 2030** (los 17 ODS). La aplicación de este liderazgo genera una serie de beneficios comprobados por la evidencia científica:

- Comunicación efectiva de la visión institucional.
- Generación de sentimiento de pertenencia.
- Empoderamiento de los profesionales y cambio en la cultura de la organización.
- Disminución del estrés profesional y del presentismo.
- Mejora en la satisfacción de profesionales y pacientes.
- Mejores resultados económicos.

En conclusión, el Sistema Sanitario requiere **líderes fuertes y sin miedo** que fomenten el sentimiento de pertenencia, apliquen la escucha activa y la empatía, y utilicen estos pilares para transformar el Sistema.



2. Prioridades y reorganización. Casos prácticos.

1. Perspectiva de Gestión

D. Luis Verde

Luis Verde, médico y gestor sanitario con 27 años de experiencia como gerente, se centró en la implementación práctica de unidades multidisciplinarias en su área sanitaria de Galicia. Su enfoque se orienta a lo práctico y subraya la necesidad de que la gestión, los clínicos y los pacientes estén implicados y comprometidos para abordar estas enfermedades.

La gestión de las EERR no ocurre de forma aislada. Se inscribe en un contexto global (Programa ProSalud 2021-2027 de Europa) y nacional (Estrategia Nacional de Enfermedades Raras de 2015 y registro estatal de 2007).

Para dar cumplimiento a estas estrategias, Galicia creó el **registro gallego** (2018/2019) y la **Comisión Gallega de Enfermedades Raras** (2019). Un soporte clave para los gestores fue la creación de las **Unidades Funcionales y Multidisciplinares Asistenciales** (UFMA) mediante una orden específica. Estas unidades nacieron como una herramienta de gestión genérica para enfermedades que requieren un abordaje multidisciplinar, proporcionando un marco normativo para conformarlas, formalizarlas y establecer sus objetivos.

La estrategia gallega 2021-2024 (Estrategia de Enfermedades Raras) se articuló en varias líneas, centrándose la Línea 3, prioritaria para los gestores, en la **Normalización de la Asistencia**. Esto implicó la creación de UFMA en los tres hospitales terciarios de Galicia (A Coruña, Santiago y Vigo), aprovechando unidades ya existentes, como el CSUR de metabolopatías congénitas en Santiago de Compostela.

El área sanitaria de Luis Verde es compleja, cubriendo una población de casi 9.000 personas, con varios hospitales y centros de salud. El equipo multidisciplinar para las EERR se planteó los siguientes objetivos:

1. Evaluar la organización existente.
2. Rediseñar los circuitos asistenciales.
3. Ofrecer una accesibilidad óptima.
4. Mejorar los tiempos diagnósticos y terapéuticos.

Se potenció el registro gallego y se creó un **Comité de Enfermedades Raras del Área**. Este comité es crucial para el Plan Funcional y Operativo Asistencial y está compuesto por profesionales de diversas áreas: Medicina Interna, Farmacia, Radiodiagnóstico, Genética, Admisión, Atención Primaria (pediatría y adultos) y Calidad.

El área de consultas integradas es el espacio donde se atienden estas enfermedades, permitiendo que distintos profesionales participen en las consultas. La unidad funcional de adultos cuenta con **dos internistas y una enfermera gestora de procesos** (práctica avanzada).

Una preocupación principal fue la transición del paciente pediátrico al adulto. Mientras que el área pediátrica ya estaba razonablemente ordenada, con alta superespecialización y buenos circuitos de comunicación, se requería formalizar la transición. Se diseñó un circuito formal para el paso de los especialistas pediátricos (con su superespecialidad y enfermería pediátrica) a los facultativos y la enfermera gestora de la unidad funcional de adultos.

Luis Verde aborda la problemática de que el reconocimiento y la derivación a **CSUR (Centros, Servicios y Unidades de Referencia)**, aunque representan la excelencia, no vienen acompañados de financiación. La creación de un CSUR incrementa considerablemente los costes, y el sistema necesita un mecanismo de provisión de recursos para evitar la compresión de la propia institución. No obstante, defiende la creación de CSUR por el valor intrínseco que aportan, ya que son solicitados por los profesionales y mejoran el funcionamiento y la calidad asistencial para todos los pacientes, no solo para aquellos con EERR.

2. Perspectiva Clínica

DÑA. Gema Ariceta

Gema Ariceta ofrece la perspectiva de la práctica diaria y considera las EERR un elemento que **transversalizará todos los servicios del hospital**.

Las EERR afectan a 1 de cada 2.000 personas en Europa (más de 8.000 enfermedades identificadas). Son crónicas, debilitantes y de gran impacto, pero a menudo son poco conocidas, lo que genera retrasos diagnósticos. Un desafío fundamental es la necesidad de **registros específicos con codificación ORPHA** (Sistema Europeo). Los registros hospitalarios habituales no visualizan correctamente estas dolencias, dificultando el registro y la investigación. El pronóstico y los buenos resultados dependen directamente de la calidad de la atención, lo que requiere trabajar en red, desde la unidad de referencia experta hasta donde esté el paciente.

Evolución del Paciente Pediátrico Crónico. La historia de la atención a las EERR cambia cuando los pacientes crónicos complejos de pediatría dejan de fallecer en la adolescencia y llegan a la vida adulta. Estos pacientes, muy especializados, plantean necesidades asistenciales y un modelo de atención distinto. Gema Ariceta contrasta los modelos de atención:

Característica	Modelo Pediátrico	Modelo Adulto
Enfoque	Multidisciplinar	Focalizado en el paciente autónomo
Familia	Centrado en la familia	Atención fragmentada; entorno poco conocido para las EERR

El gran reto es la **transición al adulto**. Específicamente, el grupo de 18 a 25 años es el que presenta peor pronóstico en la enfermedad de trasplante. La transición debe ser un proceso trabajado, que incorpore formación, adherencia, autocuidado, y la participación del paciente y su familia.

Ejemplos de necesidad multidisciplinar

1. **Enfermedad Renal Crónica Avanzada y Trasplante:** Las causas de fallo renal en niños son frecuentemente minoritarias o genéticas, requiriendo mucha dedicación y recursos humanos. Los pacientes trasplantados están viviendo más tiempo, alcanzando la quinta década de la vida.
2. **Raquitismo Hipofosfatémico Genético (XLH):** Una enfermedad que afecta al sistema músculo esquelético y dental. Se manifiesta diferente en niños (raquitismo) y adultos (dolor crónico e incapacitante, pérdida dental). El manejo de XLH requiere un equipo extenso (nefrólogo, endocrinólogo, traumatólogo, radiólogo, dentista, psicólogo, etc.) para evitar que el paciente deambule entre múltiples citas.

Gema Ariceta demuestra la magnitud del problema con datos de su hospital en Cataluña (un hospital terciario con alta carga asistencial), donde se registraron 42.264 pacientes con EERR codificables en 2023. Este alto volumen subraya que es imposible concentrar todos los pacientes en una única “consulta de minoritarias”; la atención a EERR debe estar integrada en la actividad diaria y ser transversal. Se destaca la importancia de identificar un **líder** que coordine la consulta multidisciplinar. Aunque el punto de entrada puede variar según el síntoma predominante (renal, metabólico, etc.), la figura del líder es crucial.

Finalmente, Gema Ariceta enfatiza que la mejora asistencial (como la que se obtiene con la creación de unidades para profesionales motivados) beneficia a todos los pacientes. Sin embargo, existen barreras de burocracia y la falta de refuerzo de personal para apoyar este esfuerzo. Existe una necesidad compartida entre las comunidades autónomas (como Galicia y Cataluña) de unificar los criterios de derivación, complejidad y la denominación de las unidades (más allá de los CSUR). La acreditación (CSUR) es vista como un elemento clave que confirma que los profesionales involucrados son verdaderos expertos.



3. Resultados del sondeo Mejora de Gestión Sanitaria de EERR.

Dña. Eloína Núñez

Este resumen aborda los resultados del sondeo previo realizado a los profesionales participantes en el proyecto, enfocándose en la gestión, organización y desafíos en la atención de enfermedades complejas y poco frecuentes.

I. Estructura Organizativa y Planificación Estratégica

Existe una baja implementación de un plan estratégico específico para EERR en las comunidades autónomas. A pesar de esto, la mayoría de los participantes perciben que sus comunidades autónomas disponen de una **vía rápida** para acceder a la atención de estas enfermedades. La noción de una **unidad de referencia** o unidades específicas es un tema recurrente en las respuestas.

II. Vías Asistenciales y Resultados en Salud

Las **notas asistenciales** se identifican como uno de los aspectos más complicados actualmente. Aunque se realiza mucha actividad y se gestiona una gran cantidad de consultas, se sugiere que, tal vez, no se están midiendo adecuadamente los **resultados de salud**.

En general, la mayoría de los encuestados afirma que existen **circuitos que normalizan la atención** y vías tributarias para atender a estos pacientes. Un desafío es la organización del cuadro de mando (la estructura de los equipos), donde se observa una gran variabilidad, incluyendo la necesidad de coordinar Pediatría, Medicina Interna de adultos y múltiples especialidades. Es difícil poner en marcha el registro y la codificación para poder realizar comparaciones adecuadas.

En cuanto a las prioridades para la puesta en marcha de consultas, se destaca el uso de la **vía telemática** para evitar el desplazamiento de los pacientes al hospital. Otras prioridades mencionadas incluyen el establecimiento de un mapa de situación, la definición de términos de calidad y la estratificación de pacientes.

III. Desafíos Sistémicos y Recursos

Entre los principales retos identificados para mejorar la gestión, se encuentran los sistemas de información, los registros y la tecnología. Una constante es la **fragmentación del Sistema Nacional de Salud**.

Al iniciar las unidades, los recursos eran limitados, contando solo con el personal esencial (médicos, enfermeros, psicólogos) y teniendo que “arreglárselas” con lo disponible. Existe una notable **escasez** de profesionales de soporte necesarios para estas enfermedades, como psicólogos, dietistas, trabajadores sociales y fisioterapeutas.

IV. La Figura del Gestor de Casos

Respecto a la figura del gestor de casos o gestor de procesos, la mayoría de las respuestas señalan que **no existe**. Cuando el rol se ejerce, a menudo recae en una persona que lo “internaliza”, independientemente de su especialidad o profesión. Aunque la gestión de casos se asocia habitualmente con **enfermeras** con dedicación exclusiva, estas profesionales suelen centrarse más en la gestión del proceso que en el caso individual. Los criterios de selección para esta figura se centran en el conocimiento y las competencias necesarias para liderar y asegurar el funcionamiento de las unidades.

V. Recursos Farmacéuticos y Atención Primaria

El rol del farmacéutico se considera imprescindible. Por su parte, la **Atención Primaria** se vincula al proceso mediante la derivación a través de la ruta asistencial, la cual mayoritariamente utiliza sistemas de triaje, protocolos de derivación y herramientas telemáticas. La mayoría de los encuestados reporta tener seguimiento de los pacientes.



Anexo 2.

FICHAS COMPLETADAS EN
LAS MESAS DE TRABAJO

MESA 1

Modelos de gestión para la alta especialización: centralización de servicios y colaboración en red



¿Cuáles son los **RETOS ACTUALES** para llevarlos a cabo?

- Derivación, optimización del canal para CSUR
- Conocimiento, compartir información /CSUR
- Política de comunicación CCAA, Directrices en CCAA para organizar la gestión de EERR/CSUR
- Financiación de CSUR / Criterios de financiación diferentes entre CCAA
- Organización sectorizada
- Competitividad entre Unidades
- Modelos de pago de origen y destino CSUR
- Acceso en CCAA diferente para los fármacos => inequidad
- Tiempo a dedicar a los pacientes con EERR por los profesionales
 - Fórmulas magistrales
 - Registros de actividad
 - Prestaciones no incluidas en la cartera (fisio, dentista)
 - Para el paciente también hay recursos (dependencia)
- Viaje de información y conocimiento. No paciente
- Mapeo de los profesionales para organizar la relación entre ellos.



Colaboran:



MESA 1

Modelos de gestión para la alta especialización: centralización de servicios y colaboración en red



¿Qué **SOLUCIONES CONCRETAS** proponen para llevarlos a cabo?

- Equidad aplicable a CSUR o a los Fármacos
 - Publicar información mínima para el puesto de trabajo en CSUR y criterios claros
 - Argumentar la razón del NO
 - Registros // Acceso de los profesionales => es el que está desinformado
 - Intercambio de información entre profesionales de distintas CCAA
 - Ampliar la cartera de servicios de (fisio, psicología, geriátrica etc). Trabajo social. Atención especial analfabetos y extranjeros.
 - Modelo de formación especial (EERR)
 - Cribado neonatal igual en todas las CCAA
- Reorganización de Recursos Humanos para atención de EERR (más tiempo)
 - Agendas organizadas multidisciplinar
 - Coordinador de EERR (gestor de casos). No existe en todas las CCAA
 - Compromiso de los Jefes



Colaboran:



**MESA
2**
**Sostenibilidad y gestión eficiente de recursos.
Garantizar acceso, viabilidad y equidad.**


¿Cuáles son los **RETOS ACTUALES** para llevarlo a cabo?

- **Heterogeneidad** (incluso dentro de la misma especialidad):
 - Enfermedades baja prevalencia complejas -CSUR- ¿Comités multidisciplinares?
 - Enfermedades baja prevalencia no complejas
- **Registro**. Cómo homogeneizar. No puede tener datos clínicos de interés, al tener sólo datos básicos (p)
- **Cualificación**
- **Formación continuada de los médicos**
 - Dar a conocer circuitos: cuando hay algo que no controlo, derivo.
 - Muy complicado pero importante, sobre todo en atención primaria (aunque no se conozcan todas las enfermedades)
- **Rutas asistenciales no definidas**. Diagnóstico complicado tardío
- **Falta de metodología clara** sobre el acceso como beneficio clínico incremental, indicación financiada... y valoración de resultados de vida real.
- **Falta de educación al paciente**. No todos los recursos son aplicables a todos los pacientes. Implicación social
- **Medicamentos antes de aprobación de financiación**. Situaciones especiales. Inequidad entre CCAA (35% de solicitudes en Aragón 2025 en EERR)
- **MCDA**. Incorporar la Innovación con criterios homogéneos



Colaboran:

**MESA
2**
**Sostenibilidad y gestión eficiente de recursos.
Garantizar acceso, viabilidad y equidad.**


¿Cuáles son los **RETOS ACTUALES** para llevarlo a cabo?

- **Médico de Familia / Atención primaria / Falta:**
 - Herramientas para ayudar a derivar. Muy complejo por heterogeneidad. No conocen todas las EERR
 - Unidad de referencia pre-diagnóstica
 - Coordinación socio-sanitaria tras diagnóstico
- **Escasez de recursos**
 - No dimensionamiento de profesionales. Profesionales no disponibles
 - Visión nacional de recursos o redes nacionales
 - Trabajo administrativo para completar herramientas (Valtermid (seguimiento tratamientos) / Sistema de registro de seguimiento de enfermedades / Sistema de alerta / Registros.
- **Historia clínica**. Gestión de datos para toma de decisiones



Colaboran:

MESA 2

Sostenibilidad y gestión eficiente de recursos. Garantizar acceso, viabilidad y equidad.



¿Qué **SOLUCIONES CONCRETAS** proponen para poder conseguirlo?

- Agrupar enfermedades con abordaje común
 - Emplear un comité multidisciplinar ya creado o disponible
 - Gestor del paciente que conduce al paciente dentro del sistema (especialista dominante)
- CSUR Busca equidad en el resultado y medidas. No sólo pruebas diagnósticas
- Rutas asistenciales definidas
- Registro
 - Incluir posibilidad de registro en la historia clínica
 - Facilitar recursos (tiempo)
 - Formación en atención primaria y especialidades para que sepan que hay registros
- Historias clínicas integradas
 - Homogeneizar hospitales y CCAA si es posible
 - IA con capacidad de lenguaje natural / Diagnóstico por imagen / Relaciones para diagnóstico
- Cuadro de mando de evaluación de resultados terapéuticos por áreas terapéuticas. Simplificar datos enfocados a la toma de decisiones



Colaboran:



MESA 2

Sostenibilidad y gestión eficiente de recursos. Garantizar acceso, viabilidad y equidad.



¿Qué **SOLUCIONES CONCRETAS** proponen para poder conseguirlo?

- Acceso a tratamientos
 - Homogeneizar entre CCAA
 - Criterios claros MCDA
 - Falta de metodología para evaluar la financiación
- Falta de recursos
 - Más profesionales
 - Visión nacional
 - Más herramientas sencillas e integradas por trabajo administrativo
 - Bolsa nacional económica (son pacientes con muy alto coste). Compensación
- Médico familia / pediatría
 - Herramientas de clasificación
 - Unidad de referencia
 - Coordinación sociosanitaria



Colaboran:



**MESA
3**
Del Plan Estratégico a la acción local


¿Cuáles son los **RETOS ACTUALES** para llevarlo a cabo?

- Facilitar el diagnóstico temprano
- Identificar con claridad la casuística
- Operativizar los equipos transversales
- Gestión de la dispersión geográfica
- No existen criterios para acreditar otras unidades de referencia que no sean CSUR
- Falta de financiación reglada para las unidades de referencia y CSUR



Colaboran:


**MESA
3**
Del Plan Estratégico a la acción local


¿Qué **SOLUCIONES CONCRETAS** proponen para poder lograrlo?

- Algoritmo de identificación (Minería de datos/ IA) sobre CIE-10, CIAP, sumando progresivamente enfermedad minoritaria para alertar de posibilidad de una enfermedad rara.
- Herramienta de codificación integrada HIS con obligación de uso códigos ORPHAN
- Operativa. Los equipos transversales facilitando espacios colaborativos (físicos o tecnológicos)
- Operativa. Los equipos transversales instaurando la gobernanza operativa
- Implementar protocolos bidireccionales con soporte tecnológico adecuado
- Impulsar desde el hospital o CCAA un consenso de criterios a nivel nacional
- Dotar de crédito suficiente actividad unidades



Colaboran:



MESA 4

Definiendo al líder del cambio



¿Cuáles son los **competencias transversales clave para la gestión en EERR**?

- Diferenciación / Priorización
- Captar talento y capacidad para retenerlo
- Tener visión -> Conocimiento
- Capacidad Ejecutiva
- Capacidad para conectar
 - En Hospital
 - Externo (Familias / Otros centros)
 - Empatía (Dimensión Humanística)
 - Capacidad de Ilusionar
- Capaz de Ver lo invisible
- Unir Sinergias
- Generar la cultura de la "Generosidad" / Facilitador
- Ser Flexible
- Ver Oportunidades (Orientación a resultados)
 - Captar Fondos
 - Capacidad de Implementar
- Gestionar los "Egos". Líder Multidisciplinar. Habilidades gestión de equipo de alto rendimiento



Colaboran:



MESA 4

Definiendo al líder del cambio



Elaboración de un **perfil de competencias para los líderes de unidades o programas de EERR**

LIDERAZGO

Críticos con la enfermera de casos (Punto de discusión ¿?)

Falta de indicadores CSUR

¿Cuál sería el modelo de gobernanza ideal?

REGIONAL



PROBLEMA DE FRAGMENTACIÓN

Proyecto.
ÚNICAS

Referente como vertebrador
a nivel nacional

← LÍDER (Competencias)

Importante Criterios para Acreditar

ASPECTOS ¿Cuál sería la agenda?

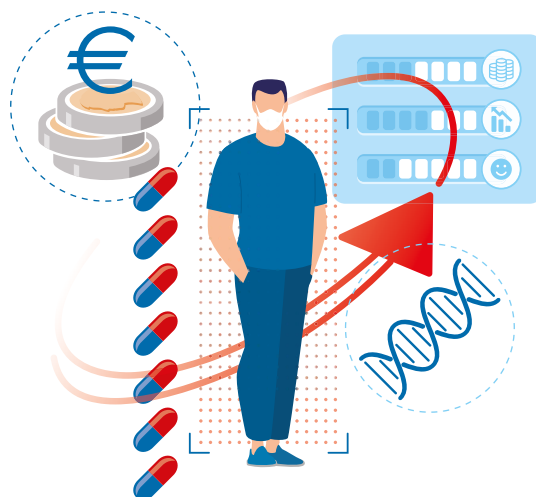
Indicadores de evaluación de resultados

¿Cómo codifico? ¿Cómo facturo? Criterios de derivación; Normativa jurídica; Digitalización; Acreditación; Compartir casos de éxito.

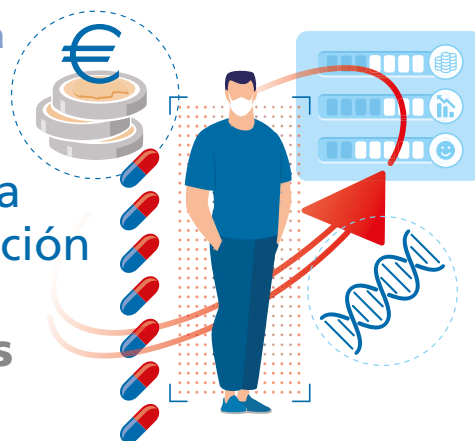


Colaboran:





**Gestión Sanitaria
Basada en Valor**
Reorganización
de recursos para
mejorar la atención
sanitaria en
**enfermedades
raras**



Con la colaboración de:



Elaborado por:



Con el soporte de *Keylates Health Solutions*

