ENERO 2025

Jornada Nacional

Documento de resúmenes de mesas y conclusiones

Jornada Nacional sobre GESTIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

fundación sedisa

fundación española de directivos de la salud

Editado por:
Fundación Española de Directivos de la Salud (Fundación SEDISA)

ISBN: 978-84-09-71883-2

fundación sedisa

fundación española de directivos de la salud

Jornada Nacional

Documento de resúmenes de mesas y conclusiones

Jornada Nacional sobre GESTIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

Con la colaboración de:

AMGEN®

Índice

0.	Presentación.	6
1.	Participantes en el documento.	7
2.	20 ideas claves de la Jornada Nacional sobre Gestión de Enfermedades Raras.	8
3.	Resumen de las mesas.	10
4.	Estado de situación en España e iniciativas de referencia en la gestión de las EERR.	12
5.	Percepción del viaje de los pacientes con enfermedades poco frecuentes desde la perspectiva del profesional sanitario y los pacientes.	18
6.	RED ÚNICAS. Proyecto para mejorar la atención de los pacientes pediátricos con EERR.	22

NOTA: Los cargos de moderadores y ponentes recogidos en el presente documento son los ocupados en el momento de la celebración de la Jornada Nacional sobre gestión de EERR realizado el 11 de diciembre en Torre Ilunion.

0. Presentación

La Gestión Sanitaria de las enfermedades raras supone un desafío complejo debido a la baja prevalencia, el desconocimiento y la falta de tratamientos específicos de un número importante de patologías. A ello se añade el acceso a medicamentos huérfanos, la inequidad en la atención y la necesidad del apoyo a familiares. Los Directivos de la Salud tenemos una gran responsabilidad en todo ello.

En este sentido, algunas herramientas actuales para mejorar la gestión de las enfermedades raras, tanto desde el punto de vista de la calidad como la eficiencia, engloban la creación de centros de referencia, los programas de tamizaje neonatal, el fomento de la investigación, la telemedicina y las redes de especialistas, los planes de salud y la educación y formación médica. Y en ello es fundamental medir y evaluar la aportación de valor de cada herramienta o decisión desde una perspectiva 360º.

A continuación, la Fundación Española de Directivos de la Salud (Fundación SEDISA) recoge los contenidos y conclusiones de la **Jornada Nacional sobre Gestión Sanitaria de Enfermedades Raras, celebrada bajo la organización de la Fundación SEDISA, con la colaboración de Amgen**, en Torre Ilunion (Madrid), y con la asistencia presencial u online de más de medio centenar de Directivos de la Salud de toda España. Con la participación de un panel de una decena de ponentes, el objetivo fue analizar la situación y propuesta de medidas de mejora de la Gestión Sanitaria de las enfermedades raras en torno a dos ejes temáticos: el estado de la situación e iniciativas de referencia en la gestión de enfermedades raras y la percepción del viaje de los pacientes desde el punto de vista de los profesionales y de los pacientes.

Un panel de ponentes multidisciplinar, dada la necesidad de impulsar un punto de encuentro donde todos los protagonistas del sector de la salud se den cita para trabajar por una Gestión Sanitaria mejor. Se trata de Directivos de la Salud, profesionales sanitarios y otros profesionales que trabajan en el Sistema Sanitario, pacientes y Administración.

Y en relación a la participación de los pacientes, las organizaciones de pacientes deben desempeñar un papel clave en la sensibilización, defensa de derechos y colaboración en la investigación. Asimismo, en los últimos años, ha quedado patente la importancia de la participación de usuarios y pacientes, no sólo en la atención sanitaria sino también en las Organizaciones Sanitarias y el Sistema Sanitario. Ello se materializa, entre otras cosas, a través de los PREMs y PROMs, en la experiencia del paciente, en la participación en el desarrollo de procesos asistenciales y los comités de pacientes de los hospitales.

Todo ello debe ser liderado de forma multidisciplinar, encabezado por los Directivos de la Salud. Unos Directivos de la Salud formados que confirmen una Gestión Sanitaria profesionalizada, para lo que es necesario no solo formación específica sino también formación basada en la actualización. Dicha Gestión Sanitaria profesionalizada es la clave de la Gestión Sanitaria Basada en Valor. En el ámbito de la salud, el valor busca reorientar los servicios de salud para que logren mejorar la satisfacción de las necesidades en salud de las personas, mientras mantienen una relación óptima con los costos y los resultados. Y esto es una responsabilidad de todos.

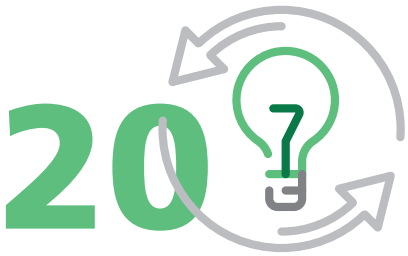
D. Joaquín Estévez Lucas

Presidente Fundación SEDISA

1. Participantes en el documento

- D. Joaquín Estévez Lucas. Presidente de la Fundación SEDISA.
- Dña. Laura Pellise. Government Affairs Associate Director en Amgen.
- D. José Manuel Martínez Sesmero. Subdirector Médico Hospital Clínico Lozano Blesa.
- D. Carlos Bezos. Director del Instituto para la Experiencia del Paciente.
- Dña. Mª José Abadías Medrano. Directora Asistencial del Hospital Universitario Vall d'Hebron.
- D. Marcos Hernández Pereña. Subdirector Médico del Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
- D. Julián Isla. Presidente Fundación 29. Miembro del Comité de Medicamentos Huérfanos de la EMA.
- D. Julio Zarco. Presidente de la Fundación Humans. Gerente del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.
- Dña. Beatriz Perales. Presidenta de AELMHU.
- D. José Ballarín. ePAG representative ERN ReCONNET.
- D. Antonio Garrido Hermosilla. Oftalmólogo del Hospital Universitario Virgen Macarena.
- Dña. Aurora Fernández Polo. Farmacéutica Hospitalaria del Hospital Universitario Vall d'Hebron.
- D. Manel del Castillo. Gerente del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

2. 20 Ideas claves del Encuentro de Enfermedades Raras



Estado de situación en España e iniciativas de referencia en la gestión de las EERR.

1. La formación en enfermedades raras es insuficiente y debe integrarse en la educación de los profesionales sanitarios y directivos.
2. Las herramientas de inteligencia artificial y apoyo al diagnóstico pueden ser fundamentales para mejorar la identificación de enfermedades poco frecuentes.
3. La creación de la especialidad de genética en España es un paso crucial para el diagnóstico precoz y la medicina de precisión en enfermedades raras.
4. Aunque existen estrategias y planes de acción en enfermedades raras el reto es su implementación efectiva y equitativa en la práctica sanitaria.
5. La expansión internacional a través de redes europeas como las ERNs (European Reference Networks) ha permitido fortalecer la cooperación en investigación, asistencia y docencia.
6. La participación de los pacientes en la investigación y gestión sanitaria permite identificar problemas no abordados desde la perspectiva médica tradicional.
7. Los CSUR han sido una herramienta útil para la atención de enfermedades raras, pero su modelo tiene limitaciones, ya que no pueden abarcar todas las patologías y están concentrados en pocas comunidades.
8. La gestión de datos es un reto clave en la sanidad actual debido a la fragmentación de los sistemas informáticos en España. El proyecto ÚNICAS busca mejorar la interoperabilidad y el acceso equitativo a la información.
9. La voz del paciente sigue sin estar suficientemente integrada en la toma de decisiones, destacándose la necesidad de que los hospitales incluyan a representantes de pacientes en los comités de dirección con poder de voto real.

Percepción del viaje de los pacientes con enfermedades poco frecuentes desde la perspectiva del profesional sanitario y los pacientes.

10. El retraso diagnóstico afecta la calidad de vida del paciente, genera incertidumbre y puede llevar a diagnósticos erróneos y tratamientos inadecuados.

11. Se necesita una política común para evitar desigualdades en el acceso a terapias innovadoras y diagnósticos precoces.

12. Se necesita una mayor coordinación entre especialidades médicas para mejorar el abordaje de enfermedades raras. La falta de comunicación entre profesionales lleva a duplicidades, tratamientos ineficaces y una mayor carga para los pacientes.

13. Se requieren estrategias nacionales y una mayor interoperabilidad de los sistemas de información sanitaria para garantizar una mejor continuidad asistencial.

14. Es clave evaluar no solo la eficacia clínica de los tratamientos, sino también su impacto en la calidad de vida del paciente. Existen pocas métricas que midan el valor social y económico de las innovaciones terapéuticas, lo que dificulta la toma de decisiones basadas en evidencia.

15. La sostenibilidad del sistema debe garantizar el acceso equitativo a tratamientos sin comprometer la viabilidad financiera del sistema sanitario.

Red ÚNICAS.
Proyecto para mejorar la atención de los pacientes pediátricos con EERR.

16. Las enfermedades raras representan la mitad de la actividad asistencial y el 55% de los costes del Hospital Sant Joan de Déu lo que ha impulsado la necesidad de desarrollar un modelo de atención específica.

17. ÚNICAS es un proyecto de Medicina de Precisión que busca mejorar el diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras mediante un enfoque integral.

18. El modelo One Day Care permite reducir la carga asistencial para las familias concentrando múltiples consultas en un solo día y organizando la atención por patologías en lugar de especialidades médicas tradicionales.

19. La atención domiciliaria y la telemedicina han logrado reducir drásticamente el número de ingresos hospitalarios y visitas a urgencias, mejorando la calidad de vida de los pacientes crónicos complejos.

20. La red nacional de 30 hospitales conectados mediante una plataforma de datos clínicos permitirá mejorar la equidad en el acceso a la atención y evitar traslados innecesarios de los pacientes.

3. Resumen de las mesas

El pasado 11 de diciembre, se realizó en la Torre Ilunion la **Jornada Nacional sobre Gestión de Enfermedades Raras**, con el objetivo de compartir experiencias y conocimientos desde distintos ámbitos: los pacientes, los clínicos, los investigadores y los gestores sanitarios, siendo la colaboración entre éstos clave para avanzar en la mejora de la atención y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras.

Comienza el foro dando la bienvenida **D. Joaquín Estévez Lucas**, presidente de la Fundación Española de Directivos de la Salud (Fundación SEDISA), quien contextualizó la situación actual de las enfermedades raras en España y trasladó los retos, las estrategias actuales de gestión y el papel de los directivos sanitarios. Al finalizar, tomó la palabra **Dña. Laura Pellise**, Government Affairs Associate Director en Amgen, quien trasladó el compromiso de Amgen con la innovación e investigación de enfermedades raras y destacó la importancia de esta jornada como un espacio de aprendizaje y colaboración entre todos los agentes involucrados.

Tras la bienvenida al foro, comienzan las mesas en las que, comenzando por la primera mesa, **"Estado de situación en España e iniciativas de referencia en la gestión de las EERR"** que fue moderada por **D. José Manuel Martínez Sesmero**, Subdirector Médico del Hospital Clínico Lozano Blesa y contó como ponentes con; **D. Carlos Bezos**, Director del Instituto para la Experiencia del Paciente, **Dña. Mª José Abadías Medrano**, Directora Asistencial del Hospital Vall d'Hebrón, **D. Marcos Hernández Pereña**, Subdirector Médico del Hospital General Universitario Gregorio Marañon y **D. Julián Isla**, Presidente de la Fundación 29. En esta mesa se abordó la problemática de las enfermedades raras desde distintas perspectivas, haciendo hincapié en la importancia de la formación especializada, el papel de la investigación y la integración de nuevas tecnologías para mejorar la atención.

La segunda mesa; **"Percepción del viaje de los pacientes con enfermedades poco frecuentes desde la perspectiva del profesional sanitario y los pacientes"** fue moderada por **D. Julio Zarco**, presidente de la Fundación Humans y Gerente del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús y contó con los siguientes ponentes; **Dña. Beatriz Perales**, Presidenta de AELMHU, **D. José Ballarín**, ePAG representative ERN ReCONNET, **D. Antonio Garrido Hermosilla**, oftalmólogo del Hospital Universitario Virgen Macarena y **Dña. Aurora Fernández Polo**, farmacéutica del Hospital Universitario Vall d'Hebrón. En esta mesa abordó el viaje del paciente con enfermedades raras desde la perspectiva de los profesionales sanitarios, destacando los principales retos; diagnóstico, acceso a tratamientos y atención multidisciplinar.

Para finalizar **D. Manel del Castillo**, Gerente del Hospital Sant Joan de Déu, presentó el proyecto **Red Únicas**, proyecto para mejorar la atención de pacientes pediátricos con Enfermedades Raras.

A continuación, se recoge la composición de las diferentes mesas celebradas:

Estado de situación en España e iniciativas de referencia en la gestión de las EERR.

Modera: D. José Manuel Martínez Sesmero. Subdirector Médico Hospital Clínico Lozano Blesa.

Participan:

D. Carlos Bezos. Director del Instituto para la Experiencia del Paciente

Dña. Mª José Abadías Medrano. Directora Asistencial del Hospital Universitario Vall d'Hebron.

D. Marcos Hernández Pereña. Subdirector Médico del Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

D. Julián Isla. Presidente Fundación 29. Miembro del Comité de Medicamentos Huérfanos de la EMA.

Percepción del viaje de los pacientes con enfermedades poco frecuentes desde la perspectiva del profesional sanitario y los pacientes.

Modera: D. Julio Zarco. Presidente de la Fundación Humans. Gerente del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.

Participan:

Dña. Beatriz Perales. Presidenta de AELMHU.

D. José Ballarín. Nefrólogo. ePAG representative ERN ReCONNET.

D. Antonio Garrido Hermosilla. Oftalmólogo del Hospital Universitario Virgen Macarena.

Dña. Aurora Fernández Polo. Farmacéutica Hospitalaria del Hospital Universitario Vall d'Hebron.

RED ÚNICAS. Proyecto para mejorar la atención de los pacientes pediátricos con EERR.

Modera: D. Julio Zarco. Presidente de la Fundación Humans. Gerente del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.

Participan:

D. Manel del Castillo. Gerente del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

4. Estado de situación en España e iniciativas de referencia en la gestión de las EERR.

Modera: D. José Manuel Martínez Sesmero. Subdirector Médico Hospital Clínico Lozano Blesa.

Participan:

- **D. Carlos Bezos.** Director del Instituto para la Experiencia del Paciente
- **Dña. Mª José Abadías Medrano.** Directora Asistencial del Hospital Universitario Vall d'Hebron.
- **D. Marcos Hernández Pereña.** Subdirector Médico del Hospital General Universitario Gregorio Marañón
- **D. Julián Isla.** Presidente Fundación 29. Miembro del Comité de Medicamentos Huérfanos de la EMA

Comienza la moderada por **D. José Manuel Martínez Sesmero**, quien explica que **el objetivo de la mesa es poner en contexto el estado de la situación en España en relación con las EERR** y qué tenemos que mejorar desde la perspectiva de la gestión sanitaria.

Intervención de **D. Marcos Hernández Pereña**.

Comienza su intervención D. Marcos Hernández, reflexionando sobre la formación recibida en enfermedades raras durante la carrera, indicando que en general, se les dedica muy poca atención ya que los profesionales son instruidos para asociar síntomas y signos con las patologías más prevalentes, lo que dificulta la identificación de enfermedades poco frecuentes. Y en urgencias, donde predominan patologías comunes, los casos inusuales suelen derivarse a especialistas, lo que contribuye a la escasa preparación de los médicos de primera línea para abordar enfermedades raras.

Traslada que la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE), en su undécima versión, contiene más de 17.000 códigos diagnósticos, una cifra inabarcable para cualquier profesional y según la Federación Española de Enfermedades Raras, existen entre 3.000 y 4.000 patologías categorizadas, mientras que la base de datos Orphanet las cifra en alrededor de 11.000. Lo que hace que sea necesario tener herramientas de apoyo al diagnóstico y la toma de decisiones como las desarrolladas por expertos en inteligencia artificial, para ampliar la capacidad de los clínicos y facilitar la inclusión de enfermedades raras en los diagnósticos.

Además, destacó que aproximadamente el 80% de ellas tienen un origen genético celebrando el reciente anuncio del Ministerio de Sanidad sobre la creación la especialidad de genética en España dividida en: genética médica y genética de laboratorio clínica. Considerando este avance como una medida necesaria para fortalecer el diagnóstico precoz y avanzar en medicina de precisión, permitiendo la identificación temprana de patologías y la aplicación de tratamientos adecuados desde fases iniciales.

Finalmente, hizo un repaso de las iniciativas en marcha dentro del Sistema Nacional de Salud en relación con las enfermedades raras. Entre ellas, mencionó la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, el Registro Estatal de Enfermedades Raras y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III. Y a nivel autonómico destacó Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a las Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid 2016-2020, señalando que **la dificultad radica en la implementación efectiva de estos planes, ya que suelen contener numerosas acciones recomendadas cuya aplicación real se enfrenta a barreras organizativas y presupuestarias, siendo una necesidad convertir estas estrategias en iniciativas factibles y equitativas** dentro de los sistemas sanitarios.

Intervención **Dña. Mª José Abadías Medrano**.

Dña. Mª José Abadías Medrano comienza su intervención trasladando que el Hospital Vall d'Hebrón ha desarrollado un modelo con el objetivo de liderar la atención a estas patologías tanto a nivel nacional como europeo, en colaboración con otros grandes centros hospitalarios. La estrategia ha contemplado todas las etapas de la vida, incluyendo una apuesta significativa por la medicina fetal, fundamental para el diagnóstico prenatal y para reducir el retraso diagnóstico que aún afecta a muchas enfermedades minoritarias. Ha integrado las enfermedades minoritarias dentro de su estrategia central, estableciendo hace más de cinco años una línea específica en su plan estratégico con distintos planes de acción. Estos planes han seguido los tres pilares esenciales en la asistencia sanitaria: atención clínica, investigación y docencia.

A nivel asistencial, se ha fomentado un trabajo multidisciplinar, lo que llevó hace cuatro años a una reestructuración interna basada en áreas de conocimiento, lo que ha permitido no solo centrar la atención en los pacientes, sino también en sus familias y en los profesionales sanitarios que los atienden. Uno de los principales logros ha sido la creación de unidades multidisciplinares dedicadas exclusivamente a enfermedades minoritarias, así como de una comisión estable que cubre desde la edad prenatal hasta la edad adulta. Como resultado, en el último año, el hospital ha atendido a más de 40.000 pacientes con enfermedades minoritarias, con una distribución equitativa entre población pediátrica y adulta, siendo clave la especial atención a la adolescencia y asegurando que los pacientes diagnosticados en la infancia y con mayor esperanza de vida gracias a nuevas terapias puedan acceder a una transición estructurada hacia la atención adulta, acompañados por equipos especializados.

Otro factor determinante ha sido la participación de Vall d'Hebron en 41 CSUR (Centros, Servicios y Unidades de Referencia del SNS), la mayoría de ellos dedicados a enfermedades minoritarias, lo que ha posicionado al hospital como el centro español con mayor número de unidades de referencia tanto en edad infantil como adulta. Esto ha sido posible gracias a un trabajo conjunto con asociaciones de pacientes, cuyo papel ha sido fundamental para detectar áreas de mejora y orientar la toma de decisiones estratégicas en la dirección hospitalaria.

En el ámbito de la investigación, la institución ha desarrollado dentro del Vall d'Hebron Research Institute (VHIR), un área destinada a enfermedades minoritarias, lo que ha permitido que, en 2022, el hospital se consolidara como líder en ensayos clínicos sobre estas patologías con más de 2.000

publicaciones científicas, el 70% de ellas en revistas de primer cuartil. Actualmente, Vall d'Hebron cuenta con más de 150 investigadores dedicados exclusivamente a enfermedades minoritarias y participa en más de 300 ensayos clínicos activos, de los cuales 102 corresponden a proyectos competitivos.

En el área docente, indicó que el Vall d'Hebron es referente en formación especializada con másteres en investigación clínica sobre enfermedades minoritarias y programas formativos impartidos por sus genetistas y trasladó **la importancia de incluir nuevos roles profesionales en la gestión de enfermedades minoritarias, como expertos en bioinformática y en análisis de datos clínicos, los cuales serán clave para avanzar en este campo**.

Intervención **D. Carlos Bezos**.

Comienza su intervención destacando la importancia de la experiencia del paciente en la atención de enfermedades raras, señalando que este concepto no debe limitarse a mejorar la comodidad o el entorno hospitalario, sino que debe enfocarse en la participación activa de los pacientes y los profesionales de la salud en la toma de decisiones. En este sentido, resaltó la estrategia implementada en Vall d'Hebron, mencionada previamente por Dña. María José Abadía, que se basa en la colaboración estructurada entre pacientes y profesionales, quienes tradicionalmente han trabajado de forma separada.

Explicó que los profesionales sanitarios tienen un marco mental basado en su formación y experiencia clínica, mientras que los pacientes poseen una perspectiva basada en su vivencia directa de la enfermedad, siendo esencial transformar esas demandas en soluciones factibles mediante un trabajo conjunto, no limitándose la experiencia del paciente, a recoger opiniones, sino que se convierte en una herramienta de cooperación que permite mejorar la calidad asistencial desde un enfoque práctico.

Como ejemplo, mencionó la ***fibrodisplasia osificante progresiva***, una enfermedad rara que afecta a solo 23 personas en España y que conlleva un proceso de osificación progresiva y dado que el tiempo medio de diagnóstico es de nueve a diez años, este retraso diagnóstico favorece la progresión de la enfermedad. Sin embargo, existe un test genético que puede detectarla en fase embrionaria, pero no se aplica sistemáticamente debido a la falta de colaboración entre reumatólogos, ginecólogos y pediatras. En este caso mediante la integración de la experiencia del paciente en la investigación, se promovió la cooperación entre estas especialidades, lo que llevó a la propuesta de incorporar la prueba genética de manera rutinaria en la ecografía de los tres meses y se propuso el uso de un código QR en las historias clínicas de los pacientes diagnosticados, facilitando el acceso de los profesionales a información clave sobre la enfermedad, evitando así procedimientos invasivos innecesarios.

Otro ejemplo fue el trabajo con la ***cistinosis***, una enfermedad nefrológica ultrarara con una prevalencia de uno entre 200.000. La literatura médica apenas abordaba la adherencia al tratamiento en estos pacientes, limitándose a señalar que muchos no toman la medicación debido a la halitosis que provoca, sin embargo, al involucrar a los propios pacientes en el análisis del problema, se identificaron causas más profundas, como la transición de la infancia a la adolescencia donde

los jóvenes rechazan la supervisión paterna y descuidan su tratamiento. También se detectó que las pruebas médicas requeridas debían realizarse en un horario específico que no coincidía con el horario habitual de los hospitales, lo que dificultaba su cumplimiento.

Por lo que la experiencia del paciente permitió encontrar soluciones prácticas, como reorganizar horarios para que las pruebas se hicieran en los momentos adecuados, agrupar varias consultas médicas en un mismo día para reducir la carga asistencial de los pacientes y facilitar la conciliación laboral. Medidas que, aunque pequeñas en apariencia, mejoran significativamente la calidad de vida de los pacientes y optimizan el funcionamiento del sistema sanitario.

Estos cambios solo son posibles mediante un trabajo colaborativo entre pacientes, asociaciones, profesionales de distintas especialidades y enfermería, un grupo habitualmente excluido de los procesos de decisión a pesar de su papel clave en la atención sanitaria. Trasladó que, la participación activa de los pacientes y la cooperación interdisciplinar pueden generar mejoras tanto en la calidad asistencial como en la eficiencia hospitalaria.

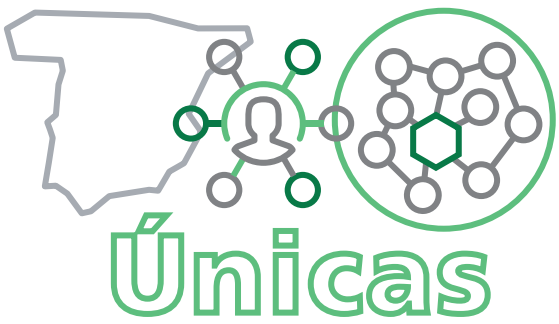
Intervención **D. Julián Isla**.

D. Julián Isla centró su intervención, en la necesidad de cambios estructurales profundos en el sistema de salud, subrayando que el sistema actual no se preocupa adecuadamente de las necesidades integrales de los pacientes y sus familias, dejando a estas solas ante el reto de coordinar la atención médica, educativa y social.

Trasladó que los indicadores que suelen emplearse para medir el éxito de los hospitales, como la cantidad de centros de referencia CSUR, número de publicaciones… no reflejan el valor real para los pacientes y las cifras de actividad no necesariamente se traducen en mejoras en la calidad de vida de los pacientes.

Un punto clave de su intervención fue el papel que desempeñan los pacientes en la toma de decisiones, explicando su rol en el Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento, donde los representantes de los pacientes tienen un voto decisivo en la aprobación de fármacos y resaltó que esta representación es un ejemplo de verdadero empoderamiento, ya que los pacientes al estar en la mesa de decisiones tienen capacidad de influir directamente en los resultados, comparándolo con la situación de los hospitales en España, donde los pacientes no participan en los comités de dirección ni tienen voz en la planificación estratégica.

Para concluir, habló sobre el proyecto Únicas, **una iniciativa que busca responder a la fragmentación del sistema de salud español en cuanto a la atención de enfermedades raras, pero su implementación enfrenta importantes desafíos debido a la descentralización administrativa y a la necesidad de coordinar a las 17 CCAA**.



Debate:

¿Cómo veis la figura de los (CSUR)? ¿Ha servido para llegar a dónde estamos? ¿ha aportado ventajas? ¿Qué cosas veis que pueden o deben mejorar respecto a cómo gestionamos el CSUR? Como dice Julián, ¿es el número de CSUR lo que importa o cómo trabajan y cómo se conectan? ¿Cuál es vuestra reflexión respecto a este concepto y al futuro que le veis? ¿Tenemos que trabajar de otra manera?

Se comienza explicando que los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) surgieron como una estrategia para concentrar la atención de patologías poco frecuentes en unidades altamente especializadas para garantizar una mejor calidad asistencial y equidad en el acceso. Actualmente, la mayoría de los CSUR en España están concentrados en Madrid y Cataluña, lo que genera dificultades en términos de distribución geográfica y acceso equitativo para los pacientes en otras comunidades.

D. Marcos Hernández señaló que, aunque los CSUR han demostrado ser una herramienta útil, no pueden ser el único modelo para la atención de enfermedades raras, ya que no sería viable crear un CSUR para cada una de las más de 8.000 enfermedades raras identificadas. Además, destacó que el sistema sanitario sigue funcionando con estructuras cerradas y compartimentadas, lo que dificulta la integración de perfiles como bioinformáticos e ingenieros de datos en los hospitales públicos, a pesar de su importancia en el manejo de datos genéticos y la implementación de nuevas tecnologías.

Dña. María José Abadías añadió que los CSUR han heredado las mismas deficiencias del sistema sanitario en general, lo que los hace complejos tanto para los profesionales como para los pacientes. Subrayó que un desafío clave es la gestión de los datos, ya que en España existen múltiples sistemas informáticos fragmentados que dificultan la interoperabilidad, incluso dentro de una misma comunidad autónoma y señaló que el proyecto ÚNICAS representa una gran oportunidad para mejorar la gestión de datos y la coordinación en la atención de enfermedades raras a nivel nacional.

Desde la perspectiva del paciente, se destacó que el sistema sigue sin priorizar su voz de manera efectiva y, aunque se ha avanzado en la inclusión de pacientes en comisiones y grupos de trabajo, aún no se les otorga un verdadero poder de decisión e hizo hincapié en la importancia de que los hospitales incluyan representantes de pacientes en los comités de dirección con capacidad de voto real, no solo como oyentes o colaboradores externos.

El abordaje de la inteligencia artificial no solo como herramienta a corto, medio y largo plazo, sino como un factor que ya está revolucionando la gestión de la salud de estas personas. ¿Nos puedes comentar, Julián, cuál es tu perspectiva con ejemplos concretos?

D. Julián Isla, explicó que la IA no es una moda pasajera, sino una tecnología que transformará radicalmente todas las profesiones con alto impacto cognitivo, incluida la medicina y argumentó que la IA ya está reemplazando procesos en múltiples áreas y que su impacto en el diagnóstico médico es inminente. Criticó que el sistema sanitario aún no haya adoptado de forma masiva herramientas de IA en el diagnóstico y la gestión clínica, señalando que esta falta de actualización podría incluso considerarse una negligencia ética en algunos casos.

D. Marcos Hernández añadió que la IA se está democratizando. Cualquier médico hoy en día puede utilizar soluciones de IA no específicas de ámbito sanitario para ayudarse a interpretar una imagen o consultar una duda, pero a nivel organizacional se va un paso por detrás, siendo un reto

y una obligación el formar, actualizar y adoptar la IA como una herramienta que permita hacer el trabajo más eficiente y de mejor calidad para nuestros pacientes.

Dña. María José Abadía compartió su experiencia en Vall d'Hebron, donde se intentó implementar IA en el diagnóstico de neumonía por COVID-19 durante la pandemia, pero encontraron resistencia por parte de algunas sociedades médicas, lo que refleja el miedo al cambio dentro de ciertas estructuras profesionales.

¿Pensáis que podemos hacer pequeños cambios en el sistema actual o es necesario reconstruirlo desde cero? ¿Preferiríais un cambio progresivo o uno más disruptivo?

De forma general, los ponentes coincidieron que la transformación del sistema sanitario debería ser disruptiva, pero reconocieron que en la práctica es difícil implementar cambios estructurales debido a las resistencias políticas y administrativas.

En relación con la gestión del talento en la sanidad pública, se señaló que la falta de incentivos y la rigidez de la estructura laboral impiden atraer y retener perfiles clave, como bioinformáticos e ingenieros de datos, quienes suelen optar por el sector privado o por otros países donde se les ofrecen mejores condiciones, trasladando que debe haber una revolución en la gestión del talento, ya que, si no se realiza, cualquier intento de transformación será insuficiente.

Ideas clave:

- La formación en enfermedades raras es insuficiente y debe integrarse en la educación de los profesionales sanitarios y directivos.
- Las herramientas de inteligencia artificial y apoyo al diagnóstico pueden ser fundamentales para mejorar la identificación de enfermedades poco frecuentes.
- La creación de la especialidad de genética en España es un paso crucial para el diagnóstico precoz y la medicina de precisión en enfermedades raras.
- Existen estrategias y planes de acción en enfermedades raras, pero el reto es su implementación efectiva y equitativa en la práctica sanitaria.
- La expansión internacional a través de redes europeas ha permitido fortalecer la cooperación en investigación, asistencia y docencia.
- La participación de los pacientes en la investigación y gestión sanitaria permite identificar problemas no abordados desde la perspectiva médica tradicional.
- Los CSUR han sido una herramienta útil para la atención de enfermedades raras, pero su modelo tiene limitaciones ya que no pueden abarcar todas las patologías y están concentrados en pocas comunidades.
- La gestión de datos es un reto clave en la sanidad actual, debido a la fragmentación de los sistemas informáticos en España. El proyecto ÚNICAS busca mejorar la interoperabilidad y el acceso equitativo a la información.
- La voz del paciente sigue sin estar suficientemente integrada en la toma de decisiones, destacándose la necesidad de que los hospitales incluyan a representantes de pacientes en los comités de dirección con poder de voto real.

5. Percepción del viaje de los pacientes con enfermedades poco frecuentes desde la perspectiva del profesional sanitario y los pacientes.

Modera: D. Julio Zarco. Presidente de la Fundación Humans. Gerente del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.

Participan:

- **Dña. Beatriz Perales.** Presidenta de AELMHU.
- **D. José Ballarín.** ePAG representative ERN ReCONNET
- **D. Antonio Garrido Hermosilla.** Oftalmólogo del Hospital Universitario Virgen Macarena.
- **Dña. Aurora Fernández Polo.** Farmacéutica Hospitalaria del Hospital Universitario Vall d'Hebron.

Comienza la mesa moderada por **D. Julio Zarco**, director gerente del Hospital Niño Jesús, quien explica que **el objetivo de la mesa es analizar la percepción del viaje del paciente con enfermedades** poco frecuentes desde la perspectiva del profesional sanitario y del propio paciente.

Intervención de **Dña. Beatriz Perales**.

En su intervención, expuso el contexto general de las enfermedades raras en España, con más de tres millones de afectados y alrededor de 6.200 patologías identificadas, de las cuales solo un 6% cuenta con tratamiento. Destacó que el principal problema es el retraso en el diagnóstico, que afecta al 57% de los pacientes, con un 21% que tarda más de 10 años en obtener un diagnóstico certero. Esta situación impacta la calidad de vida de los pacientes y sus familias, afectando su vida social, laboral y emocional.

Asimismo, **subrayó la falta de un cribado neonatal homogéneo entre comunidades autónomas y la complejidad en el acceso a tratamientos huérfanos**, recalcando la necesidad de mejorar la regulación para garantizar un acceso equitativo a la innovación terapéutica, armonizando procesos y acortando los tiempos de aprobación.

Intervención de **D. José Ballarín**.

En su intervención aportó su doble visión como nefrólogo y paciente con una enfermedad rara, destacando que los tiempos de diagnóstico siguen siendo excesivamente largos, con un promedio de entre 3 y 15 años para muchas patologías. Además, **denunció que cerca del 40% de los pacientes reciben diagnósticos erróneos, lo que conduce a tratamientos inadecuados e incluso a intervenciones quirúrgicas innecesarias**.

Criticó la ineficiencia en la derivación a los CSUR, ya que, aunque estos centros aceleran el diagnóstico y tratamiento, muchos pacientes no llegan a ellos a tiempo por falta de conocimiento entre los profesionales de atención primaria o por barreras administrativas.

Intervención de **D. Antonio Garrido**.

Su intervención se centró en compartir su experiencia con la creación de la Unidad de Referencia en ***Orbitopatía Tiroidea*** en el Hospital Virgen de la Macarena, resaltando la falta de coordinación multidisciplinar en muchas patologías y la necesidad de mejorar la comunicación entre los distintos especialistas involucrados. Explicó que su unidad funciona como un CSUR, pero sin los recursos adicionales que estos centros suelen requerir, y criticó la burocracia excesiva que rodea la acreditación de estas unidades.

Por último, **denunció que el sistema sanitario deja en manos de la vocación del profesional la excelencia asistencial, sin proporcionar incentivos adecuados ni una estructura organizativa que fomente la multidisciplinariedad real**.

Intervención de **Dña. Aurora Fernández Polo**.

Su intervención se centró en la importancia de incluir la experiencia del paciente en la evaluación de los tratamientos a través de los PROMS (Patient-Reported Outcomes) y los PREMS (Patient-Reported Experience Measures).

Y señaló que **los farmacéuticos hospitalarios pueden desempeñar un papel crucial en la coordinación de la atención y en la humanización de los tratamientos y subrayando la importancia de integrar la voz del paciente en los procesos de toma de decisiones terapéuticas** y la necesidad de fortalecer la colaboración con las asociaciones de pacientes.

Debate:

¿Cómo impactará la Inteligencia Artificial en la atención a pacientes con enfermedades raras?

Ante el impacto de la IA en la atención a pacientes con EERR, **D. Antonio Garrido**, destacó que la IA ya se usa en oftalmología para cribado de patologías como la retinopatía diabética y el glaucoma, y que en el futuro podría mejorar la precisión diagnóstica, pero subrayó que la relación médico-paciente es insustituible. Para D. José Ballarín, el papel de la IA va a ser fundamental en la reducción de los tiempos de diagnóstico y en la mejora de la detección precoz. Desde el punto de vista de ensayos clínicos, **Dña. Beatriz Perales** indicó que la IA podría ayudar a diseñar ensayos clínicos más eficaces y mejorar el acceso a datos de pacientes para la investigación. Y para finalizar, **Dña. Aurora Fernández Polo**, señaló que la IA podría ser clave en la personalización de tratamientos y en la generación de evidencia real sobre el impacto de los tratamientos en los pacientes.

¿Cuál es el principal reto a corto plazo en enfermedades raras?

Ante los retos a corto plazo en enfermedades raras, **Dña. Beatriz Perales**, propuso la creación de un procedimiento más ágil para la aprobación y acceso a medicamentos huérfanos. **D. Antonio Garrido**, destacó la necesidad de unificar sistemas de información sanitaria a nivel nacional para mejorar la coordinación y detección de pacientes y **D. José Ballarín**, indicó la importancia de mejorar los procesos de derivación a los CSUR para evitar demoras innecesarias. **Dña. Aurora Fernández Polo**, insistió en la importancia de evaluar el valor real de los tratamientos en términos de calidad de vida y sostenibilidad del sistema sanitario.

¿Existe equidad en el acceso a la atención y los tratamientos en España?

En relación con la equidad en el acceso a la atención y los tratamientos en España, todos los ponentes coincidieron en que hay desigualdades significativas entre comunidades autónomas y que es necesario un mayor esfuerzo por parte del Ministerio de Sanidad para garantizar equidad en el acceso a diagnósticos y tratamientos.

También se puso de manifiesto que el principal problema para los pacientes con enfermedades raras sigue siendo el retraso en el diagnóstico y la falta de acceso equitativo a tratamientos, haciendo hincapié en la necesidad de mejorar la coordinación entre centros de referencia, reducir la burocracia en la derivación de pacientes y fortalecer la colaboración interdisciplinar. Destacando el papel que la Inteligencia Artificial podría jugar en la optimización del diagnóstico y el desarrollo de terapias personalizadas, pero siempre con un enfoque humanizado que priorice la relación médico-paciente.

Ideas clave:

- El retraso diagnóstico afecta la calidad de vida del paciente, genera incertidumbre y puede llevar a diagnósticos erróneos y tratamientos inadecuados.
- Se necesita una política común para evitar desigualdades en el acceso a terapias innovadoras y diagnósticos precoces.
- Es fundamental desarrollar estrategias que integren la voz del paciente en la toma de decisiones
- Se necesita una mayor coordinación entre especialidades médicas para mejorar el abordaje de enfermedades raras. La falta de comunicación entre profesionales lleva a duplicidades, tratamientos ineficaces y una mayor carga para los pacientes.
- Se requieren estrategias nacionales y una mayor interoperabilidad de los sistemas de información sanitaria para garantizar una mejor continuidad asistencial.
- Es clave evaluar no solo la eficacia clínica de los tratamientos, sino también su impacto en la calidad de vida del paciente. Existen pocas métricas que midan el valor social y económico de las innovaciones terapéuticas, lo que dificulta la toma de decisiones basadas en evidencia.
- La sostenibilidad del sistema debe garantizar el acceso equitativo a tratamientos sin comprometer la viabilidad financiera del sistema sanitario.

6. RED ÚNICAS. Proyecto para mejorar la atención de los pacientes pediátricos con EERR.

Modera: D. Julio Zarco. Presidente de la Fundación Humans. Gerente del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.

Participa:

- **D. Manel del Castillo.** Gerente del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona

Comienza la intervención **D. Manel del Castillo**, quien explica que desde el 2013 el Hospital Sant Joan de Déu ha experimentado un crecimiento significativo en la atención de pacientes con enfermedades minoritarias, ampliando su alcance y logrando una presencia internacional con más de 140 pacientes activos de aproximadamente 100 países distintos. Este crecimiento ha implicado un aumento notable en la complejidad de los casos atendidos, ya que la mayoría de los pacientes internacionales acuden al hospital con patologías altamente complejas, en su mayoría enfermedades raras. Actualmente, el centro cuenta con más de 33.000 pacientes diagnosticados con enfermedades minoritarias, lo que representa el 12% del total de pacientes atendidos anualmente, pero genera casi la mitad de la actividad asistencial y más del 55% de los costes hospitalarios.

Ante esto, el hospital ha tenido que adaptarse para mejorar la atención de estos pacientes, desarrollando un modelo integral que optimiza la coordinación entre múltiples especialidades y reduce la carga asistencial para las familias. En este sentido, destacó la implementación del proyecto ÚNICAS, una iniciativa de Medicina de Precisión orientada a mejorar el diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras.

D. Manel del Castillo, subrayó la dificultad de estos pacientes, quienes presentan características clínicas y sociales que hacen su atención especialmente compleja:

- Alta comorbilidad, ya que muchas de estas enfermedades afectan múltiples órganos y sistemas.
- Dificultad en el diagnóstico, ya que casi la mitad de los pacientes con enfermedades raras carecen de un diagnóstico preciso.
- Falta de tratamientos específicos, dado que el 95% de estas enfermedades no cuentan con terapias dirigidas.
- Cronicidad, lo que implica una atención médica de por vida.
- Dispersión geográfica, que obliga a muchas familias a trasladarse a grandes centros hospitalarios, generando una carga adicional para ellas.

A partir de estos desafíos, el proyecto **ÚNICAS** propone una serie de soluciones estructuradas en cinco grandes áreas de acción:

1. **Un modelo hospitalario integral y multidisciplinar**

   El hospital ha reorganizado su estructura para abordar estas patologías desde unidades funcionales multidisciplinares en lugar de especialidades aisladas. Esto permite que los pacientes reciban atención coordinada en un solo espacio, con la presencia de todos los especialistas necesarios. Para ello, se han creado 60 unidades especializadas en enfermedades raras y se ha implementado el modelo **One Day Care**, que permite agrupar múltiples consultas en un solo día, optimizando la logística para las familias.

   Además, se ha potenciado el papel de las gestoras de casos, profesionales que coordinan la atención sanitaria, social y educativa de estos pacientes, facilitando la continuidad asistencial y reduciendo la fragmentación en la atención.

2. **Investigación y Medicina Traslacional**

   Apuesta por la investigación en nuevas terapias y métodos de diagnóstico, incorporando tecnologías avanzadas en genómica, radiogenómica y metabolómica para reducir los tiempos de diagnóstico. También se ha promovido el desarrollo de terapias avanzadas, como terapias génicas y biológicas, con ejemplos concretos en oncología pediátrica y neuroestimulación cerebral.

3. **Atención domiciliaria y hospital líquido**

   El modelo de hospital líquido busca ofrecer atención más allá de las paredes del hospital, mediante la creación de equipos de atención domiciliaria especializados en pacientes crónicos complejos. Actualmente, el hospital atiende a 336 pacientes en sus hogares, con el apoyo de 45 profesionales y un sistema de telemedicina y monitorización remota.

   Los resultados han sido impactantes: en tres años, el número de ingresos hospitalarios de estos pacientes se ha reducido de 5,7 a 1,1 por año, mientras que el tiempo total de hospitalización ha disminuido de 120 a 10 días anuales por paciente.

4. **Reducción de la dispersión y creación de una red nacional de atención**

   Uno de los mayores problemas de las enfermedades raras es la dispersión geográfica de los pacientes y la falta de acceso a especialistas en muchas comunidades. Para abordar este reto, **ÚNICAS** ha impulsado una red nacional de 30 hospitales, en colaboración con el Ministerio de Sanidad y con financiación europea de 46 millones de euros.

   Esta red permitirá compartir datos clínicos y biomédicos mediante una plataforma de historias clínicas, evitando traslados innecesarios de los pacientes y optimizando la capacidad diagnóstica de los centros participantes.

5. **Colaboración con la sociedad civil y nuevos espacios de Medicina de Precisión**

   El hospital ha desarrollado alianzas estratégicas con entidades como la Fundación Leo Messi, la Fundación La Caixa y la Fundación Amancio Ortega para financiar la infraestructura y la investigación en enfermedades raras. Una de las iniciativas más destacadas es la construcción de un nuevo Centro de Medicina de Precisión de 13.000 m², que albergará laboratorios de investigación, ensayos clínicos y unidades especializadas en terapias innovadoras.

Para finalizar concluyó que **el éxito de Únicas radica en su enfoque colaborativo, en el que participan administraciones públicas, hospitales, pacientes y sociedad civil** y destacó que, si bien se han superado importantes barreras en la coordinación del proyecto, aún queda mucho camino que recorrer para mejorar la equidad en el acceso a la atención.

Ideas clave:

- Las enfermedades raras representan la mitad de la actividad asistencial y el 55% de los costes del Hospital Sant Joan de Déu, lo que ha impulsado la necesidad de desarrollar un modelo de atención específica.
- Red Únicas es un proyecto que nace con el objetivo de crear un ecosistema de alianzas para la mejora de la atención a los niños y adolescentes con enfermedades minoritarias complejas, así como a sus familias.
- El modelo One Day Care permite reducir la carga asistencial para las familias, concentrando múltiples consultas en un solo día y organizando la atención por patologías en lugar de especialidades médicas tradicionales.
- La atención domiciliaria y la telemedicina han logrado reducir drásticamente el número de ingresos hospitalarios y visitas a urgencias, mejorando la calidad de vida de los pacientes crónicos complejos.
- La red nacional de 30 hospitales conectados mediante una plataforma federada de datos clínicos permitirá mejorar la equidad en el acceso a la atención y evitar traslados innecesarios de los pacientes.

Jornada Nacional

Jornada Nacional sobre GESTIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

Jornada Nacional

Jornada Nacional sobre GESTIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

fundación sedisa

fundación española de directivos de la salud

SEDISA
secretaria@sedisa.net
C/ Poeta Joan Maragall, 49
28020 Madrid
https://sedisa.net/fundacion-sedisa/