

# EERR: Integrando Ciencia y Gestión Sanitaria



**Marzo de 2026**

Con la colaboración de:



## **Contenidos**

1. Prólogo/Introducción
2. Resumen ejecutivo.
3. Autores y participantes.
4. Avances en la atención en enfermedades raras en Andalucía.
5. Excelencia en el abordaje integral del paciente con enfermedades raras.
6. Desafíos en la incorporación de innovación en enfermedades raras.

## 1.- Prólogo/Introducción

---

### **D. Jesús Rodríguez Sánchez. Subdirector Gerente del Hospital Universitario Virgen del Rocío**

Aunque cada una de las enfermedades raras afecta a un número reducido de personas, en conjunto, representan un desafío de enorme magnitud para cualquier Sistema Sanitario, sea en el ámbito primario u hospitalario, para la investigación y para nuestra sociedad. No podemos permitir que esa rareza sea sinónimo de invisibilidad. Tenemos la responsabilidad de garantizar un abordaje integral e íntegro que combine el mejor conocimiento científico con la sensibilidad y la empatía necesarias para acompañar las trayectorias de vida de las personas con enfermedades que muchas veces son enormemente complejas.

Sabemos que el camino para obtener un diagnóstico es con frecuencia largo y, a veces, lleno de periodos de incertidumbre y, por eso, nuestro compromiso es avanzar hacia modelos de atención más coordinados, más accesibles, que logren la equidad y que, además, estén más humanizados. Esta jornada es una magnífica oportunidad para compartir entre todos experiencias, actualizar conocimientos y fortalecer redes de trabajo. La ciencia avanza con mayor fuerza cuando se hace en colaboración y las enfermedades raras nos recuerdan la importancia de tejer esas alianzas entre servicios clínicos, centros hospitalarios, países, profesionales y pacientes.

Cada mirada aporta y cada testimonio, que es muy valioso, ilumina tanto a pacientes como a profesionales. Cada avance, por pequeño que parezca, tiene un impacto real en quienes esperan una respuesta en el ámbito de su enfermedad.

### **M<sup>a</sup> Ángeles García Rescalvo, presidenta de la Agrupación Territorial de SEDISA en Andalucía**

El presente documento recoge los contenidos y conclusiones del **Encuentro *EERR: Integrando Ciencia y Gestión Sanitaria*, celebrado el 27 de noviembre de 2025 en el Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla, organizado por la Agrupación Territorial de la Sociedad Española de Directivos de la Salud (SEDISA) en Andalucía, con la colaboración de Biogen y CSL Bering.** Agradecer, en este sentido, la participación de todos los moderadores y ponentes, por su aportación de contenidos de valor, y a los colaboradores, sin los que no hubiera sido posible dicho encuentro y este documento. Encuentro en el que reafirmamos un compromiso colectivo para ser un motor imprescindible para el cambio en enfermedades raras y no dejar a nadie atrás. Trabajaremos para que la investigación clínica siga creciendo, para que los tratamientos innovadores lleguen a quienes más lo necesitan y para que cada familia que convive con una enfermedad rara encuentre apoyo, acompañamiento, respuesta y un sistema sanitario adecuado. Deseo que esta jornada inspire nuevas soluciones, nuevas preguntas, nuevas alianzas, nuevas respuestas y, sobre todo, deseo que nos recuerde que detrás de cada caso y de cada diagnóstico, hay una persona que merece ser escuchada, atendida y cuidada con dignidad.

## 2.- Resumen ejecutivo

---

Las enfermedades raras constituyen hoy uno de los mayores retos estructurales del sistema sanitario. Su baja prevalencia individual contrasta con un impacto colectivo creciente, impulsado por los avances en diagnóstico genético, la medicina personalizada y la aparición de terapias altamente innovadoras. Durante el encuentro, se desarrolló una visión integral sobre los principales desafíos y oportunidades en su abordaje, con especial atención a Andalucía.

### 1. Las enfermedades raras como paradigma de complejidad y multidisciplinariedad

Las enfermedades raras se configuran como el paradigma de la complejidad asistencial. Su correcta atención exige un enfoque multidisciplinar, coordinado y transversal, que integre múltiples especialidades, niveles asistenciales y ámbitos no estrictamente sanitarios. La fragmentación del conocimiento y de los recursos sigue siendo uno de los principales obstáculos para una atención eficaz y equitativa.

### 2. El avance del diagnóstico genético amplía el concepto de enfermedad rara

El avance de las técnicas de secuenciación genética está transformando el propio concepto de enfermedad rara. Patologías tradicionalmente consideradas comunes se están subdividiendo en entidades moleculares diferenciadas, muchas de ellas raras, lo que incrementa el número de diagnósticos y amplía el reto asistencial. Este fenómeno refuerza la necesidad de sistemas de información robustos, registros actualizados y una integración real de la medicina genética en la práctica clínica.

### 3. Necesidades no cubiertas persistentes: diagnóstico tardío y variabilidad asistencial

Pese a los progresos, persisten importantes necesidades no cubiertas. El retraso diagnóstico continúa siendo elevado —con medias de entre cuatro y seis años— y la variabilidad en la atención entre territorios y centros sigue generando inequidades. Estas demoras condicionan el pronóstico, la calidad de vida y el acceso temprano a terapias potencialmente modificadoras de la enfermedad.

### 4. La innovación terapéutica como punto de inflexión

La innovación terapéutica marca un punto de inflexión. La irrupción de terapias avanzadas, especialmente las terapias génicas *one-shot*, como en la hemofilia B, y nuevos fármacos modificadores del curso de la enfermedad, como en la ataxia de Friedreich, abre un escenario de esperanza real para pacientes y familias. Sin embargo, esta innovación plantea desafíos clínicos, organizativos, económicos y éticos que deben abordarse con una visión a medio y largo plazo.

### 5. Terapia génica en hemofilia B: oportunidad clínica y desafío organizativo

La experiencia con la terapia génica en hemofilia B ilustra este cambio de paradigma. Sus beneficios clínicos sostenidos y la posibilidad de liberar a los pacientes de tratamientos crónicos obligan a repensar los modelos de financiación, seguimiento y evaluación,

apuntando hacia acuerdos basados en resultados y una planificación estratégica desde las comunidades autónomas.

**6. Importancia de rutas asistenciales claras y consensuadas**

En este contexto, resulta imprescindible definir rutas asistenciales claras, homogéneas y consensuadas. Iniciativas como el proyecto BHEMOGEN demuestran el valor de establecer circuitos bien definidos que garanticen equidad, calidad, seguridad y sostenibilidad, independientemente del lugar de residencia del paciente.

**7. El papel clave de las unidades multidisciplinarias especializadas**

Las unidades multidisciplinarias especializadas emergen como un elemento clave de excelencia. Los modelos exitosos en algunas patologías, como la ELA, evidencian que la atención integral solo es posible con equipos estables, liderazgo clínico reconocido y respaldo explícito de las direcciones hospitalarias.

**8. Gestión basada en valor y datos en vida real**

Desde la perspectiva de gestión, se impone una evolución hacia modelos basados en valor. La evaluación de medicamentos huérfanos y terapias avanzadas debe incorporar no solo coste-efectividad, sino también resultados en salud, experiencia del paciente, impacto social y retorno de la inversión, apoyándose en datos en vida real y en la transformación digital del sistema.

**9. Liderazgo directivo y transformación organizativa**

El liderazgo directivo se identifica como un factor crítico. Los planes estratégicos solo son efectivos si se acompañan de recursos, gobernanza clara, trabajo en red y capacidad real de implementación en el ámbito operativo. La coordinación entre macro, meso y microgestión es indispensable para reducir la fragmentación del sistema.

**10. El paciente y las asociaciones como motor de cambio**

Los pacientes y sus asociaciones tienen un papel central. Su participación activa no solo humaniza la atención, sino que actúa como motor de cambio, impulsando decisiones, visibilizando necesidades y reforzando el compromiso ético del sistema sanitario con la equidad y la accesibilidad.

<p>El abordaje de las enfermedades raras requiere una respuesta organizada, colaborativa y sostenible, en la que ciencia, gestión e innovación avancen de forma integrada, siempre con la persona y su entorno como eje del sistema.</p>
--

### **3.- Autores y participantes, por orden alfabético:**

---

- Astrid Adarmes, neurólogo del Hospital Universitario Virgen del Rocío.
- Carlos Míguez Sánchez, médico adjunto a la dirección gerencia del Hospital Universitario Virgen Macarena.
- Concha Herrera, jefa de Servicio de Hematología en el Hospital Universitario Reina Sofía y coordinadora del Plan Andaluz de Terapias Avanzadas.
- Francisco de Asís Triviño, director gerente del Hospital Universitario Reina Sofía.
- Javier Narbona, asesor técnico en Dirección General de Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud. Servicio Andaluz de Salud.
- Jesús Rodríguez Sánchez. Subdirector Gerente del Hospital Universitario Virgen del Rocío
- José Antonio Marcos, jefe de Farmacia del Hospital Universitario Virgen de la Macarena.
- M<sup>a</sup> Ángeles García Rescalvo, directora gerente del Hospital Universitario Virgen de las Nieves y presidenta de la Agrupación Territorial SEDISA en Andalucía.
- Manuel Liñán, director médico del Hospital Universitario Virgen de las Nieves.
- Ramiro Núñez, hematólogo del Hospital Universitario Virgen del Rocío.
- Rocío Vélez Morales, jefa de Servicio de Estrategia y Planes de Salud.
- Sandra Flores Moreno, jefa de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario Virgen del Rocío.

\*Nota: Cargos profesionales en noviembre de 2025

## 4.- Avances en la atención en enfermedades raras en Andalucía

---

### Introducción

**Concha Herrera, jefa de Servicio de Hematología en el Hospital Universitario Reina Sofía y coordinadora del Plan Andaluz de Terapias Avanzadas**

Si existe un paradigma de lo multidisciplinar, lo son, sin duda, las enfermedades raras, un tipo de patologías en las que no hay expertos y en las que la única forma de poder conocer algo sobre ellas y abordar el tratamiento integral de los pacientes es la colaboración entre profesionales de perfiles diversos

En la actualidad, coordino el Plan del SSPA de Terapias Avanzadas, dentro de las cuales se encuentran las terapias celulares, las génicas y la ingeniería tisular. La inmensa mayoría de las terapias génicas tienen una clara vocación de tratamiento de los pacientes con enfermedades raras, lo que significa que empezamos a tener armas para el abordaje terapéutico de estas patologías. Pero las terapias génicas no están exentas de retos muy importantes.

Las enfermedades raras en sí son un reto, que cada vez va a ser mayor porque cada vez va a haber más enfermedades raras. Eso no quiere decir que vayamos a hacer más diagnósticos de los que deberíamos, sino que pacientes que ya tenemos diagnosticados de una patología que hasta ahora se ha catalogado como común, a medida que profundicemos en los diagnósticos génicos, va a terminar siendo una enfermedad rara. Un ejemplo: cuando empecé a ejercer como hematóloga, hablábamos de leucemia aguda mieloblástica, dentro de la cual existían siete tipos. En la actualidad, desde que hemos aprendido a hacer secuenciación, ya no hay siete tipos, sino más de 30 y ¿qué ocurre? Que la leucemia aguda mieloblástica, en global, no cumple criterio de enfermedad rara, pero cada uno de los más de 30 tipos sí, y ya no se pueden seguir diagnosticando y tratando de manera uniforme sino dirigida a cada uno de los distintos tipos y personalizada para las alteraciones moleculares de cada paciente. . Por tanto, a medida que sepamos más de diagnóstico y de medicina personalizada, nos vamos a ir encontrando con más enfermedades que podremos catalogar como raras y, consecuentemente, el reto va a ir creciendo.

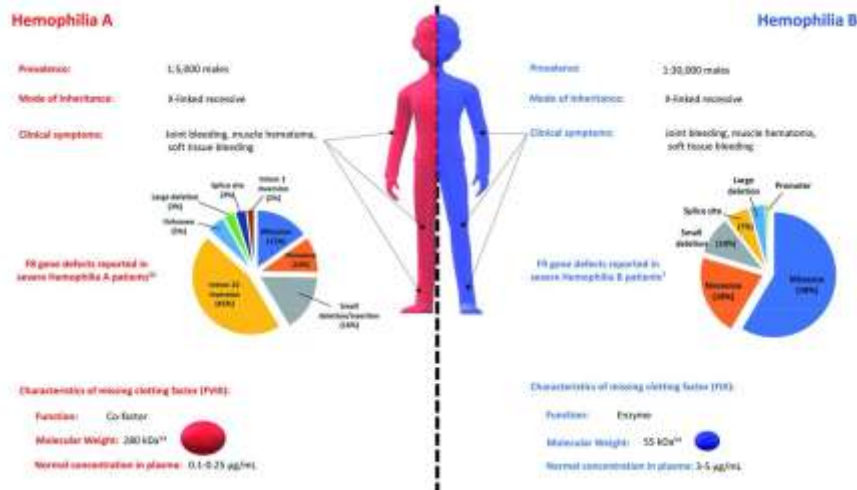
### Necesidades no cubiertas en el manejo de la hemofilia B

**Ramiro Núñez, hematólogo del Hospital Universitario Virgen del Rocío**

Tradicionalmente, la hemofilia se ha clasificado en dos tipos fundamentales: la hemofilia A (deficiencia del factor VIII de coagulación) y la hemofilia B (deficiencia del factor IX de coagulación). Ambos tipos tienen muchas **semejanzas**, siendo las principales el modo de herencia (enfermedades ligadas a herencias recesivas ligadas al cromosoma X) y, sobre todo, la sintomatología. Las hemofilias se caracterizan por una tendencia hemorrágica a sangrados espontáneos con mínimos traumatismos y, por supuesto, ante intervenciones quirúrgicas. Y el paradigma de la sintomatología viene determinada por el sangrado del aparato músculo-esquelético, fundamentalmente en las articulaciones. Los

sangrados repetidos en las articulaciones van a determinar un deterioro articular que condiciona la calidad de vida de los pacientes con una artropatía hemofílica que, con el paso del tiempo, puede ser muy severa y penosa.

En las hemofilias, también existen **diferencias**, fundamentalmente en la caracterización genética e incluso en la misión o la función de estas proteínas (en el caso del factor VIII, es una coenzima, un cofactor, y en el caso del factor IX, es una enzima).



Como decíamos, la hemofilia se ha clasificado clásicamente en función de la actividad del factor VIII o del factor IX, clasificación que es importante porque va a situar a los pacientes en un escenario diferente en cuanto al **riesgo de sangrado**:

- Los pacientes graves, que tienen menos del 1% de actividad de dichos factores. Habitualmente tienen una sintomatología muy florida, con sintomatología articular muy llamativa.
- Los pacientes moderados, entre el 1 y el 5% de actividad de los factores VIII o IX.
- Los pacientes leves, entre el 5 y el 40% de actividad. Solo tienen episodios hemorrágicos con traumatismos relativamente importantes y normalmente no de forma espontánea.

En este punto, quiero subrayar el valor del 40% de actividad, que se sitúa rozando la normalidad y que divide a los pacientes hemofílicos de los no hemofílicos o en rango de normalidad de la hemostasia.

El **tratamiento de la hemofilia** ha evolucionado a lo largo de los años. En la década de los cincuenta y de los sesenta, prácticamente no disponíamos de herramientas terapéuticas, simplemente la transfusión de plasma o, posteriormente, el crioprecipitado que dio lugar a la aparición de los concentrados de factor derivado del plasma tal y como los conocemos actualmente. En los noventa, aparecieron los concentrados de factor recombinante, que vinieron a completar el panorama terapéutico que básicamente se extiende hasta la actualidad y en el que conviven factores derivados del plasma (especialmente para otras coagulopatías, como la enfermedad de von Willebrand) y factores recombinantes.

En los últimos ocho años, ha llegado al arsenal terapéutico una serie de novedades que han supuesto un hito innovador en el tratamiento de la hemofilia. Se trata de fármacos que tienen la capacidad de aumentar su semivida plasmática y, por tanto, disminuir la necesidad de infusiones a los pacientes.

Terapias muy novedosas también en cuanto a la vía de administración, ya que, si bien los factores se administran clásicamente por vía intravenosa, se dispone ya de alguna terapia de administración subcutánea (en este caso, solo para la hemofilia A).

Destacar también la terapia génica, con la que se empezó a investigar hace alrededor de treinta años. De hecho, en 1992, ya hay trabajos en relación con fibroblastos y terapia génica en hemofilia, trabajos que recientemente han tenido su culminación con el desarrollo de ensayos clínicos fase 3 cuyos resultados han permitido la aprobación de la terapia génica para hemofilia tanto A como B, aunque en España solo están disponibles terapias génicas para la B.

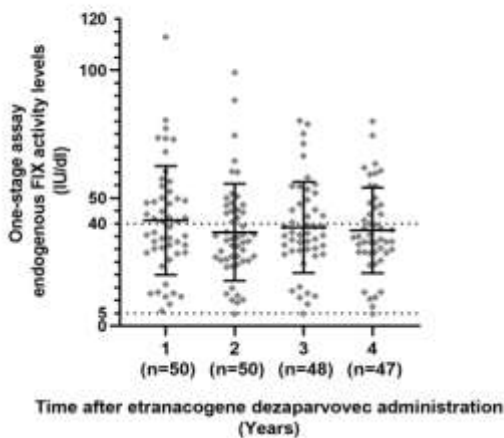
Y todo ello bajo el convencimiento de que la modalidad de tratamiento recomendada para los pacientes es la **profilaxis**. Esto, que sabemos desde hace mucho, es una recomendación que se puso en práctica a principios de este siglo XXI y hoy se considera una condición absolutamente necesaria para los pacientes graves o con fenotipo hemorrágico grave.

Además, en los últimos años, las guías de la Federación Mundial de Hemofilia, que son un referente para el tratamiento de los pacientes, han hecho mucho hincapié en la necesidad de **intentar conseguir que esta profilaxis logre equiparar la calidad de vida de las personas con hemofilia a la de la población general**. Este es uno de los objetivos que ha cambiado radicalmente en los últimos 10-15 años. Antes, aspirábamos a controlar los episodios hemorrágicos y ahora, además de controlarlos, deseamos que los pacientes tengan una calidad de vida que se equipare, en la medida de lo posible, a la de la población general. Y es aquí donde la terapia génica viene a aportar su gran granito de arena.

La terapia génica en hemofilia tiene como objetivo que sea el propio organismo del paciente el que genere de manera indefinida ese factor VIII o factor IX deficientes. Esto ha constituido un hito en el panorama terapéutico de la hemofilia que culminó, en febrero de 2023, con la aprobación por parte de la Agencia Europea de Medicamentos de **Hemgenix®** para la hemofilia B. En septiembre de 2024, el Ministerio de Sanidad español también dio el visto bueno a la aprobación y financiación de dicha terapia génica en nuestro país.

Los resultados del **ensayo clínico HOPE-B**, que dio lugar a la aprobación de Hemgenix®, muestran que, a los cuatro años, la media de actividad del factor IX en los pacientes tratados es del 40%. Es decir, se encuentra en esa frontera que divide a los pacientes en ser hemofílicos o estar en el rango de normalidad hemostática. Eso se traduce en que la mayoría de los participantes está en un rango de hemofilia leve y, sobre todo, hay un porcentaje muy importante de pacientes que están en rango de no hemofilia.

## Resultados HOPE-B a 4 años: niveles de actividad en el tiempo



Niveles estables de actividad FIX tras 4 post-tratamiento:

El 98% (46/47<sup>1</sup>) de los pacientes estaba en el rango de hemofilia leve (FIX  $\geq$ 5%)

El 34% (16/47) de los pacientes estaba en el rango de no-hemofilia (FIX  $\geq$ 40%)

### Coloquio

**Concha Herrera, jefa de Servicio de Hematología en el Hospital Universitario Reina Sofía y coordinadora del Plan Andaluz de Terapias Avanzadas**

En el último [Plan de Terapias Avanzadas en el Sistema Nacional de Salud 2025-2028](#), del pasado mes de julio, las terapias génicas no CAR-T se han puesto en el tejado de las comunidades autónomas. El Ministerio de Sanidad se ha quedado con las CAR-T (se ha reservado la capacidad de seleccionar centros, seleccionar pacientes, persiste la Comisión Nacional de Terapias CAR-T), pero el resto de terapias avanzadas recaen sobre el tejado de las comunidades. En el caso de las personas con hemofilia, es estupendo pensar que con una única infusión de una terapia génica los pacientes mantienen niveles de factor IX durante años, pero es algo complejo. Como CSUR de Hemofilia, ¿cómo crees que se debería de afrontar esto?

**Ramiro Núñez, hematólogo del Hospital Universitario Virgen del Rocío**

Efectivamente es algo muy complejo, que tiene muchos matices, pero que supone una gran oportunidad. Frente a la terapia génica en hemofilia A, la terapia génica en hemofilia B está demostrando datos robustos, datos sólidos, lo que es un aval.

En mi opinión, el principio pasa por identificar los pacientes candidatos que cumplan los requisitos para la terapia génica (no todos lo hacen) para, a partir de ahí, estudiar el caso individualmente. Y cuando digo estudiar, no me refiero solo desde el punto de vista médico, sino también administrativo y poner encima de la mesa lo que suponen las ventajas a largo plazo. Hay que tener una visión a medio-largo plazo. De hecho, hay modelos a largo plazo (publicados incluso a 25 años) que señalan que el 80 % de los pacientes que recibieran una terapia génica para hemofilia B, como la que está aprobada, estarían libres de profilaxis. Esto quiere decir que la inversión en terapia génica quedaría ampliamente compensada a lo largo del tiempo.

Las terapias disponibles en la actualidad, los factores, también son terapias costosas y frente a la terapia génica, igualmente costosa, es importante poner en una balanza los resultados, tener una visión a largo plazo y poner en valor el hecho de que un paciente pueda estar 20 años sin necesitar la administración de ese factor, como ha sucedido hasta ahora.

**Concha Herrera, jefa de Servicio de Hematología en el Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba y coordinadora del Plan Andaluz de Terapias Avanzadas**

Desde el punto de vista de un profesional asistencial responsable de un CSUR de hemofilia, ¿cuál sería la hoja de ruta para que esto llegue a nuestros pacientes?

**Ramiro Núñez, hematólogo del Hospital Universitario Virgen del Rocío**

En los últimos meses, incluso años, hemos trabajado mucho en esta hoja de ruta del viaje del paciente a la terapia génica, hoja de ruta que pasa, como decíamos, por identificar el paciente concreto y hablar con él en un diálogo amplio y reposado. Porque, frente a otras terapias, la génica tiene un condicionante que debemos tener presente: se trata de una terapia *one-shot*, de un solo disparo, y no hay marcha atrás, como sí sucede con otros tratamientos en los que, si el factor no va bien, suspendemos y podemos cambiar.

En este punto, es importante tener en cuenta el aspecto multidisciplinar que implica la administración de la terapia génica, en la que no solo interviene el hematólogo y se debe hacer partícipes a otros actores (como psicólogos, hepatólogos...) por los posibles efectos secundarios que pueden derivarse de la infusión.

Tras este proceso previo, y una vez confirmados los condicionantes técnicos (que el paciente no tenga anticuerpos frente a la cápsida viral, que no tenga ningún dato de hepatopatía, algo fundamental a la hora de recibir la terapia génica), se programa la infusión. Como comentábamos, la terapia génica se administra en una sola vez, una infusión, en el caso de la hemofilia, en un par de horas. A partir de ahí, se lleva a cabo el seguimiento, que durante los tres primeros meses es muy estrecho, pero que posteriormente se puede relajar y ser menos invasivo para el paciente. No hay que olvidar que el fin último es que la persona adquiera una independencia hospitalaria y de su médico, que tenga una mente libre de su enfermedad, una mente libre de la hemofilia, si de alguna manera se puede conseguir.

**Concha Herrera, jefa de Servicio de Hematología en el Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba y coordinadora del Plan Andaluz de Terapias Avanzadas**

Las terapias génicas son actualmente responsabilidad exclusiva de las autonomías. El Ministerio de Sanidad no va a decidir cuáles son los centros seleccionados para la administración de Hemgenix®, sino que tiene que ser una decisión a nivel de la comunidad autónoma. En el caso concreto de Andalucía, se da una situación que, a mi juicio, habría que resolver: el Plan de Terapias Avanzadas es exclusivamente investigacional, pero no hay un plan asistencial de Terapias Avanzadas. No lo ha habido hasta el momento porque tal vez no hacía falta, pero ahora es necesario porque, entre otras cosas, hay que designar los centros para la administración de las terapias génicas no CAR-T, actualmente sólo Hemgenix®, pero muy pronto habrá otras más disponibles

## **Necesidades no cubiertas e innovación en Ataxia de Friedreich**

**Astrid Adarmes, neuróloga del Hospital Universitario Virgen del Rocío**

La ataxia de Friedreich es una de las ataxias hereditarias más frecuentes, a pesar de lo cual su prevalencia es muy baja. Según el último [“Informe ReeR: Situación de las Enfermedades Raras en España”](#), de 2024 y en el que se recogen datos de hasta 2022, en Andalucía tenemos una incidencia de aproximadamente un 0,2 por 10.000 habitantes, es decir, de alrededor de 2 por 100.000 habitantes, que es lo que se describe en la literatura a nivel europeo. Según este mismo informe, **Andalucía es la comunidad autónoma con mayor prevalencia de esta enfermedad.**

Hasta ahora, los pacientes con ataxia de Friedreich estaban un poco en tierra de nadie, porque, dependiendo del hospital, podían estar en una unidad de neuromuscular, en una de trastornos de movimiento, en una consulta de neurología general... y tenían un seguimiento muy irregular. Concretamente en el hospital donde yo ejerzo, el Virgen del Rocío, en 2016 empezamos a crear un protocolo, tanto diagnóstico como de manejo, y en 2018 comenzamos a unificar a estos pacientes dentro de las consultas de trastornos de movimiento, hasta que, en 2021, tuvimos una consulta específica para todas las ataxias y paraparesias hereditarias, que son un espectro de enfermedades genéticas, la mayoría hereditarias. Este año 2025, hemos logrado ser designados como Unidad CSUR de ataxias y paraplejías hereditarias.

En cuanto a las necesidades no cubiertas en estas enfermedades, señalar que seguimos teniendo un **retraso diagnóstico muy importante**, punto muy reseñable si tenemos en cuenta que, con las terapias que van surgiendo y que tendremos en breve, es necesario llegar lo más temprano posible a estos pacientes para que realmente tengamos un impacto en su calidad de vida. Y es que, a día de hoy, desde que la persona presenta el primer síntoma hasta que llega a la consulta de un especialista y es diagnosticada, hay un retraso medio de unos cuatro años, incluso en aquellas que tienen un cuadro típico, que suele tener un inicio en la adolescencia con una ataxia cerebelosa (eso es, una inestabilidad de la marcha). En los pacientes que debutan con otro tipo de síntoma que no es neurológico, podemos tener un retraso hasta de seis años.

La ataxia de Friedreich es una **enfermedad multisistémica**. Así, aunque el deterioro empieza en el sistema nervioso central y periférico, afecta a muchos otros órganos, uno de ellos y muy importante el cardíaco. De hecho, hasta un 60 % de los pacientes fallecen a causa de una hipertrofia miocárdica o una arritmia, siendo la principal causa de morbimortalidad. Por ello, el seguimiento conjunto con cardiología es muy importante, si bien hasta hace poco era muy difícil que tuviéramos el apoyo de esta especialidad en el seguimiento a todos los pacientes. Desde este año, en el Virgen del Rocío hemos logrado que el grupo de cardiopatías familiares vaya a intentar hacer una consulta conjunta con nosotros para el seguimiento de las personas con ataxia de Friedreich.

Otro de los servicios que consideramos fundamental para el manejo de estos pacientes es la **rehabilitación**, pero en la mayoría de la cartera de servicios de los Servicios de Rehabilitación de Andalucía no tenemos este tratamiento en enfermedades neurodegenerativas en global y

específicamente en la ataxia de Friedreich. Al tratarse de enfermedades crónicas, podemos plantearnos otras estrategias, aunque no nos permitan dar un tratamiento rehabilitador o fisioterápico de forma mantenida.

En los últimos años, numerosa evidencia académica ha demostrado la importante relación entre la depresión y la ansiedad con la calidad de vida. Por ello, consideramos que tener **acceso a psicoterapia** sería algo que también marcaría una importante diferencia en la calidad de vida de estas personas.

### **Coloquio**

#### **Concha Herrera, jefa de Servicio de Hematología en el Hospital Universitario Reina Sofía y coordinadora del Plan Andaluz de Terapias Avanzadas**

Los trastornos del movimiento están presentes en muchas enfermedades raras, una de ellas la ataxia de Friedreich ¿Cómo hacéis en la actualidad la asistencia a estas patologías? ¿Estáis haciendo centros con unidades multidisciplinares? ¿Cómo son y cómo crees que deberían ser las unidades de atención a estos pacientes?

#### **Astrid Adarmes, neurólogo del Hospital Universitario Virgen del Rocío**

Hasta hace pocos años, seguíamos teniendo un seguimiento muy irregular de estos pacientes. Nos consta que, además de en nuestra unidad, en otros hospitales de Andalucía también se está intentando agrupar este conjunto de enfermedades y la tendencia es que sea en unidades de trastorno del movimiento, aunque en algunos casos también en unidades de neuromuscular. Pero es cierto que, en la gran mayoría de los centros, este compromiso multidisciplinar sigue siendo muy deficitario.

Que yo tenga conciencia, incluso a nivel nacional no tenemos, como tal, una valoración multidisciplinar como sucede, por ejemplo, con la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), en la que el paciente viene y en un mismo acto es valorado por distintos especialistas. Los trastornos del movimiento también son enfermedades multisistémicas que necesitan esa aproximación multidisciplinar, pero hasta el día de hoy, cada vez que derivamos a otro especialista, el paciente es citado en otro momento y la realidad es que la movilidad en estas personas es compleja como para que les pidamos eso. Esta es una de las necesidades no cubiertas que deberían ser más inmediatas y en las que las administraciones juegan un papel importante. A veces, es difícil incluso tener a alguien de referencia de diferentes servicios para manejar a estos pacientes y eso se puede resolver.

Debemos promover ese ambiente ideal de manejo multidisciplinar y, sobre todo, si es posible, en unidades especializadas para que las personas aquejadas por esta enfermedad no tengan que desplazarse con frecuencia al hospital.

**Concha Herrera, jefa de Servicio de Hematología en el Hospital Universitario Reina Sofía y coordinadora del Plan Andaluz de Terapias Avanzadas**

En mi opinión, las unidades multidisciplinares requieren, sí o sí, la voluntad de la dirección de los centros. Creo de verdad que hay que cambiar la forma de dirigir los hospitales y replantear modo de organizarlos. Los hospitales tienen los servicios porque un servicio agrupa gente que ha hecho una especialidad, pero ya no pueden funcionar así porque los pacientes son tan sumamente complejos que no necesitan un especialista, sino varios.

**Plan de Atención a Personas Afectadas con Enfermedades Raras en Andalucía (PAPER)**

**Rocío Vélez Morales, jefa de Servicio de Estrategia y Planes de Salud**

El Plan de Atención a Personas Afectadas con Enfermedades Raras en Andalucía (PAPER) es una estrategia integral iniciada en 2008 y que actualmente se está actualizando. Quisimos mantener ese nombre porque no sólo contempla a la persona enferma, sino a toda la familia, a todos los profesionales y a todo lo que conlleva una enfermedad rara. Aunque en 2008 fue el primer plan de sus características y entonces fuimos pioneros, se ha quedado atrás, por lo que hace cuatro años empezamos a actualizarlo y ya está prácticamente finalizado.

La elaboración del Plan se basó en una **metodología** con un **enfoque participativo** y en el que tanto profesionales como familias, pacientes (que en Andalucía se estiman en más de 50.000), asociaciones, sociedades científicas, etc. pudieran opinar sobre las enfermedades raras. A partir de ahí, se hizo un **análisis de la situación** en el que hemos identificado qué ha funcionado mejor, los avances que hemos tenido (como el Registro Andaluz de Enfermedades Raras -RAER-, que ha sido un hito) y qué cosas nuevas debemos reforzar. Sobre esta base, se plantearon una serie de problemas, necesidades y retos y todo ello nos dio las pistas de las **líneas estratégicas** que teníamos que marcar y en las que hemos intentado englobar todas las áreas.

De acuerdo con esas líneas estratégicas, marcamos unos objetivos y 109 medidas que nos han dado un **cuadro de mando** muy completo sobre el que haremos un **seguimiento** y una **evaluación** (evaluación intermedia, a los dos años y una final, a los cuatro).

## LÍNEAS ESTRATÉGICAS



Las líneas estratégicas sobre las que vamos a trabajar son siete:

- Sistemas de información y registro: vamos a desarrollar herramientas digitales que permitan la detección temprana desde la historia clínica, actualizando también el RAER e incluyendo nuevas enfermedades raras, recursos y servicios disponibles.
- Prevención y diagnóstico precoz: nuestro mayor reto es reducir los tiempos integrando nuevas tecnologías y pruebas, mejorar la disponibilidad de las consultas preconceptionales y, sobre todo, un mayor impulso a la medicina genética. Entre las novedades que se están incluyendo con la IA para detectar precozmente enfermedades a partir de las historias clínicas y con la aprobación del TPNI 1/500 (el cribado prenatal no invasivo), creemos que se van a reducir bastante los tiempos y mejorar la información genética en la historia clínica.
- Atención integral: la tendencia es intentar que en todos los hospitales existan equipos multidisciplinares y a que haya ese trasvase de información entre hospitales y Atención Primaria.
- Terapias.
- Investigación: tenemos fondos del Ministerio y fondos europeos MRR. Con eso, junto con el dinero autofinanciado, creemos que vamos a contar con alrededor de ocho millones y medio de euros para desarrollar este Plan.
- Formación.
- Por último, y como línea estratégica que da sentido a este Plan, está la participación ciudadana y las asociaciones. Porque detrás de cada enfermedad rara, detrás de cada vida, hay una familia, hay esperanza. Y esa esperanza normalmente la depositan en la Administración, a la que los afectados ven como la última esperanza. Queremos hacer un guiño a esas familias y que, entre todos, logremos que éste sea un plan bidireccional en el que ellos nos comentan a nosotros y nosotros podamos también responder a la ciudadanía.

Tenemos cuatro años para para implementar el Plan y esperamos poder cumplir con todas las medidas.

## Coloquio

**Concha Herrera, jefa de Servicio de Hematología en el Hospital Universitario Reina Sofía y coordinadora del Plan Andaluz de Terapias Avanzadas**

¿Para cuándo el Plan?

**Rocío Vélez Morales, jefa de Servicio de Estrategia y Planes de Salud**

Me encantaría decir que antes de que termine 2025, porque ya está maquetado y si no hay ningún impedimento más. Sabemos que viene Navidad, pero me gustaría que al menos la orden del consejero esté hecha para antes de finalizar el año.

**Concha Herrera, jefa de Servicio de Hematología en el Hospital Universitario Reina Sofía y coordinadora del Plan Andaluz de Terapias Avanzadas**

Respecto a la atención integral, quiero insistir en la necesidad de que los directivos sanitarios tomen las riendas. No es suficiente con que se escriba en un plan de la Consejería, ni que los profesionales asistenciales estemos convencidos de la necesidad los gerentes de los hospitales tienen que tomar las riendas. Un ejemplo de éxito de las unidades multidisciplinarias lo tenemos en los centros CAR-T. Por definición, el Ministerio estableció que uno de los criterios a cumplir para que un hospital fuera designado para administrar células CAR-T es que tenga una unidad multidisciplinar bien constituida, es decir, con especialidades concretas, nombres de facultativos concretos y distribución funcional de tareas y responsabilidades.

**Ramiro Núñez, hematólogo del Hospital Universitario Virgen del Rocío**

Otro ejemplo extrapolable lo tenemos en mi hospital. Cuando en 2017, nos constituimos como CSUR de hemofilia, lo que realmente hicimos fue un ejercicio de poner en marcha un equipo multidisciplinar avalado también por la dirección del hospital. Para la creación del CSUR, tuvimos que implicar a diferentes servicios (rehabilitador, traumatólogo, infeccioso, genetista, farmacia...) y, de cada uno de ellos, había un compañero con nombre y apellido adscrito al CSUR, documentado y reconocido por la dirección.

## 5.- Excelencia en el abordaje integral del paciente con enfermedades raras

---

### Introducción

**Javier Narbona, asesor técnico en Dirección General de Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud. Servicio Andaluz de Salud**

Es un honor participar en esta mesa, titulada “Excelencia en el abordaje integral del paciente con enfermedades raras”, que hoy celebramos y que nos reúne bajo la firme convicción de que la excelencia, en nuestro contexto, solo se puede entender desde la coordinación, la innovación y el profundo respeto a la experiencia y a la necesidad del paciente.

A lo largo de la mesa y de la mano de nuestros ponentes, pondremos de manifiesto cómo se actúa dentro de las instituciones del sistema sanitario público de Andalucía en relación con las enfermedades raras o poco frecuentes. En este punto, el primer asunto que se plantea es cuál sería la **ruta asistencial de las personas con enfermedades raras**. En Andalucía, la atención a estas patologías requiere de una ruta clara y transversal que abarque desde la detección precoz, hasta el seguimiento y atención continuada. Esta ruta, sin embargo, se ve muchas veces condicionada por la propia complejidad de las enfermedades y la dispersión de recursos, lo que obliga a rediseñar y a actualizar permanentemente los circuitos asistenciales.

La **coordinación de las distintas especialidades** implicadas en un mismo paciente es otro de nuestros grandes retos. Sabemos que el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las enfermedades raras suele requerir la intervención de múltiples disciplinas. Lograr que todas ellas trabajen de manera integrada, compartiendo información, protocolos y objetivos, es clave para minimizar las demoras, duplicidades y, sobre todo, para preservar la continuidad del cuidado. Y aquí llega una pregunta fundamental que quiero plantear ¿qué pensáis sobre si existe esa ruta asistencial y cuáles son esos protocolos y procedimientos vigentes?

En algunos de estos ámbitos, se han dado pasos importantes, formalizando rutas, estableciendo equipos multidisciplinares, pero la realidad cotidiana aún muestra desigualdades en la implantación efectiva y en la actualización de los protocolos, especialmente al abordar la dimensión psicosocial y la transición entre niveles asistenciales. Ante este panorama, hay otra pregunta obligada: ¿qué medidas se deberían implantar para superar las barreras que se nos plantean en el día a día y en la atención a estos pacientes? Confío en que podamos debatir estas cuestiones y esbozar líneas de avance y compromiso conjunto, con una visión renovada hacia el modelo de atención que merecen las personas afectadas de enfermedades raras o poco frecuentes.

## **Proyecto BHEMOGEN**

**M<sup>a</sup> Ángeles García Rescalvo, directora gerente del Hospital Universitario Virgen de las Nieves**

El [proyecto BHEMOGEN](#) nace para diseñar una hoja de ruta del proceso asistencial para la incorporación de la terapia génica para hemofilia B en el Sistema Nacional de Salud. Es verdad que algunos detalles están perfilados, pero tenemos que ponernos de acuerdo para que todos los pacientes, se traten donde se traten, tengan el mismo nivel de equidad, accesibilidad y una misma ruta asistencial para garantizar la calidad y seguridad del diagnóstico y tratamiento. Para ello, además de manejar criterios de eficacia, seguridad y calidad, en el proyecto se tiene también en cuenta la sostenibilidad, sobre todo desde el punto de vista socioeconómico. Dicho de otra manera, el proyecto surge por una necesidad de estudiar cuál es la ruta asistencial de nuestros pacientes con hemofilia B y, sobre todo, de conjugar los criterios del marco regulador y de gestión y acoplar los recursos que tenemos con todas las necesidades asistenciales de perfil clínico.

Los **objetivos** del proyecto BHEMOGEN son los siguientes:

- Desarrollar una propuesta de ruta asistencial que permita incorporar de manera efectiva y práctica la terapia génica en el tratamiento de pacientes con hemofilia B.
- Generar conocimiento y debate sobre los aspectos prácticos y coyunturales que afectan a la introducción y gestión práctica de la terapia génica en general en España, identificando retos y priorizando actividades destinadas a dar respuesta a los mismos.

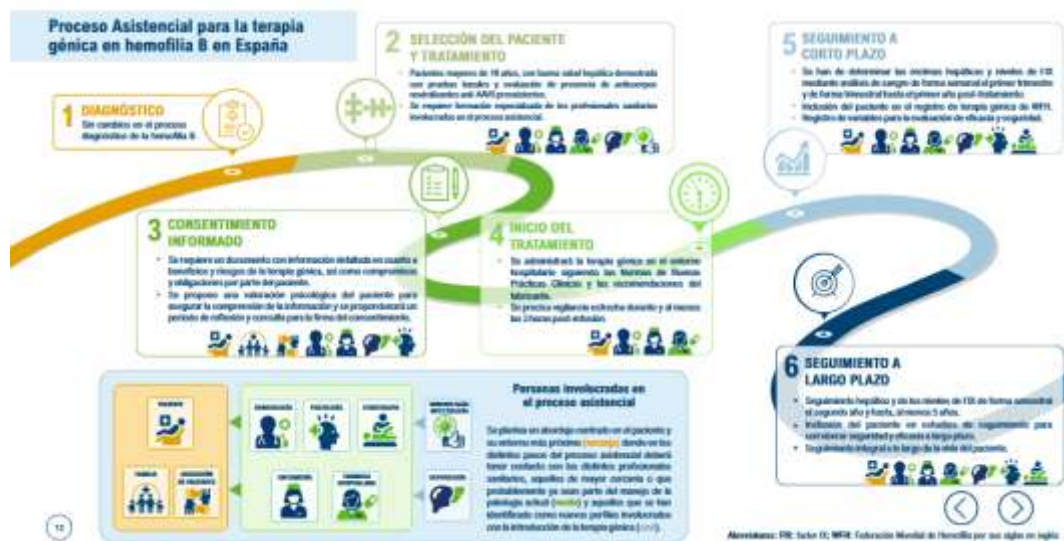
El proyecto cuenta con el **apoyo** de la Sociedad Española de Calidad Asistencial (SECA), la Sociedad Española de Directivos de la Salud (SEDISA), la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH), la Federación Española de Hemofilia (FedHemo) y la Asociación Nacional de Enfermería Hematológica (ANEH).

La hemofilia B es uno de los procesos menos frecuentes y más peligrosos que tratáis, sobre todo, los hematólogos. Uno de los **tratamientos** que estamos estudiando, valorando e implantando es la terapia génica, un tratamiento *one-shot*, es decir, de una infusión única. La primera terapia génica disponible para la hemofilia B es el etranacogén dezaparvovec (Hemgenix®), que fue aprobada por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) de Estados Unidos en noviembre de 2022, por la Comisión Europea en febrero de 2023 y por la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) en noviembre de 2023.

La **propuesta de ruta asistencial** para la incorporación de la terapia génica para hemofilia B en el Sistema Nacional de Salud fue desarrollada, discutida y consensuada con un **grupo multidisciplinar de 10 expertos** (hematólogos, farmacéuticos hospitalarios, enfermería, reguladores, gestores sanitarios y pacientes) que debatieron y analizaron los aspectos clave a considerar (como la selección de pacientes, la toma de decisiones, el consentimiento informado, la administración del tratamiento, la coordinación entre los diferentes actores involucrados, etc.) y colaboraron para establecer las bases necesarias para la implementación efectiva de la propuesta en los centros hospitalarios de España en

los que se tratan estas personas. El proyecto recoge también un Pentálogo de actuaciones y recomendaciones para la aplicación práctica del proceso asistencial propuesto.

El **diseño** de la propuesta está basado en el actual proceso asistencial para pacientes con hemofilia B, poniendo especial énfasis en los cambios necesarios y prácticos relacionados específicamente con las características de la nueva opción terapéutica. La propuesta cubre las diferentes etapas del proceso asistencial de la persona con hemofilia B candidata a recibir terapia génica, desde el diagnóstico hasta el seguimiento a largo plazo, identificando y describiendo los especialistas involucrados y los aspectos prácticos que deben ser considerados.



Si hiciéramos un análisis DAFO, ¿cuáles son los **retos o desafíos** que tenemos con los pacientes de hemofilia?:

- La coordinación entre centros y agentes. Y yo diría más: la coordinación entre todos los elementos que intervienen para tratar a estas personas, incluyendo el ámbito de Primaria y el hospitalario.
- La formación de los profesionales e, igualmente, de los pacientes.
- La sostenibilidad económica (eficacia-seguridad).
- Ajustes normativos y seguimiento a largo plazo.
- Garantizar la equidad y la accesibilidad.
- Hoja de ruta asistencial detallada.
- Priorizar cuáles son las situaciones y tratamientos que tenemos que ofertar a todos nuestros pacientes.

**¿Y qué esperamos?:** garantizar una mayor accesibilidad a la terapia génica; equidad territorial; una mejora de la calidad de vida del paciente; eficiencia a largo plazo y un equilibrio con nuestro nivel de sostenibilidad desde el punto de vista socioeconómico.

Al igual que se comentaba en el tema de las terapias CAR-T, debemos tener un **trabajo de nodos en red** en el que no todos podemos hacer de todo, ni todos tratar los mismos pacientes, entre otras cosas

porque hay que garantizar el conocimiento y la experiencia de los profesionales que asisten a estos pacientes. Debemos tener bien aprendido ese trabajo en red que ha funcionado muy bien en medicina personalizada, en medicina de precisión y que también está funcionando en las CAR-T. Lo debemos tener aprendido y adiestrado para que no todos los centros tengan la misma cartera de servicios y no todos hagan de todo. En mi opinión, nos falta aterrizar esa ruta asistencial para que el paciente de cualquier punto de nuestra comunidad tenga el mismo derecho y ruta asistencial y disminuir la variabilidad clínica.

Junto a ello, hay otro punto importante sobre el que insistimos a los directivos: el **registro y seguimiento de pacientes**. Debemos tener todo bien registrado para que cuando alguien pida recursos y le respondan «¿cuánto más estás haciendo?», dispongamos de los datos y respuestas necesarias.

El proyecto BHEMOGEN facilita la **integración responsable** de la terapia génica en hemofilia B. Para ello, Hemgenix® tiene un acuerdo de **pago por resultados a cinco años** en función de los frutos obtenidos en la variable definida, siendo ésta el mantenimiento en el paciente de un nivel de actividad de factor IX  $\geq 5\%$  suspendida la profilaxis con concentrados de FIX.

La terapia génica en hemofilia B tiene como objetivo que sea el propio organismo de la persona aquejada el que genere de manera indefinida el factor IX deficiente. Según los resultados de dos estudios con 57 pacientes adultos con hemofilia B moderada-grave, las personas tratadas con Hemgenix®, que se administra mediante una perfusión intravenosa única durante entre una y dos horas, experimentaron un aumento en los niveles medios de factor IX y una protección hemostática duradera durante dos años.

Para finalizar, me gustaría recordar que, por ejemplo, en un quirófano, en una REA UCI o en una urgencia no solo se salvan vidas. Hay decisiones estratégicas, como las que se están compartiendo hoy, en las que cada día participamos todos, perfectamente coordinados, que también salvan vidas. Y pongo un símil. El paraguas más grande del mundo está hecho en China. Ese paraguas:

- tiene una parte de arriba, que es esa visión estratégica de los equipos directivos, mirando desde lo alto la coordinación de los distintos intervinientes y que tienen la misión, primero, de ser ejemplares y ejemplarizantes y, además, intentar poner orden dentro del caos.
- El mango del paraguas son todos los cargos intermedios. Ellos son quienes verdaderamente llevan el rumbo de esa organización y hacen los virajes a derecha o izquierda, como si fuera un trasatlántico, y más de un gran hospital. El equipo directivo lo único que hace es facilitar.



- Por último, las personas que están debajo del paraguas son los profesionales. Ellos son los que tienen el mérito, el respeto y el reconocimiento, sobre todo por parte de los pacientes y de los familiares, porque son los profesionales quienes están siempre a su lado.

En resumen, unos tenemos que intentar coordinar, facilitar el trabajo de equipo; otros llevan las decisiones apoyándose tanto en los profesionales como en el equipo directivo y, entre todos, tenemos que intentar llevar a la organización a esa equidad, accesibilidad... lo que al final no es más que cuidar de todos nuestros pacientes y de todos nuestros profesionales.

### **Mejora de la eficiencia de la ruta del paciente en enfermedades raras (derivación, pruebas genéticas, diagnóstico temprano)**

**Carlos Míguez, médico adjunto a la dirección gerencia del Hospital Universitario Virgen Macarena**

Cuenta una parábola que seis hombres ciegos en la India intentaban describir un elefante sobre la base del tacto y tocando cada uno una parte diferente del animal. Y, claro, la persona ciega que toca la cola, define el elefante de una manera muy distinta al que palpa la trompa o la pata. Así, uno de los hombres concluye que el elefante es como una pared; otro que como una lanza; otro que como una serpiente; otro que como un árbol; el quinto que como un abanico y el sexto que como una sogá. Los seis discuten acaloradamente creyendo tener la verdad, hasta que un hombre vidente les explica que todos tenían una parte de razón, pero que solo conociendo y combinando todas las perspectivas se puede entender la totalidad del elefante, enseñando así sobre **la importancia de la cooperación para una visión completa de la realidad.**

Si extrapolamos este relato a nuestro ámbito de actuación, en el que convivimos pacientes, gestores, clínicos..., y aunque pueda sonar un poco extraño, el paciente sería el elefante y cada uno de nosotros, los profesionales y gestores sanitarios, los teóricos sabios que definimos el mismo problema de manera distinta de acuerdo con nuestro rol. En muchas ocasiones, yo no escucho o no veo bien lo que está diciendo el clínico y, en otras ocasiones, el clínico tiene una percepción tal vez no adecuada de lo que está viendo el gestor. Sin embargo, es importante que nos unamos todos.

Existen planes estratégicos del SNS y de la Consejería de Salud y, sin duda, estos planes son fundamentales. Documentos de recomendaciones específicos por patologías y adaptaciones/implantación local cuyo objetivo es pasar de la macrogestión (políticas sanitarias), a la mesogestión (centros de salud/hospitales) y microgestión (gestión clínica, Servicios de AP-AH).

Al final, **se trata de ver cómo llegamos de la manera más eficiente desde esa idea**, desde esa estrategia, desde esa política sanitaria que ha entendido que las enfermedades raras son un importante problema de salud que repercute, entre otras cuestiones, en los pacientes y sobre el consumo de recursos dentro del sistema, **a la gestión clínica en Atención Primaria y la Atención Hospitalaria.** Y la dificultad está precisamente ahí.

Cuando hablo de planes estratégicos y de cómo llego de los planes estratégicos a los operativos, me acuerdo siempre de un entrenador que tuvo el Sevilla que se llama Jorge Sampaoli. Con una gran capacidad y una gran retórica, este entrenador argentino me recuerda en muchas ocasiones a los planes estratégicos. **Podemos tener un plan estratégico magnífico, que expones y suena estupendo, pero después hay que ir al partido y ver que todos los jugadores jueguen como el entrenador quiere.** Ahí es donde está la dificultad del trabajo multidisciplinar. El plan estratégico va a decir que hay que hacer una atención multidisciplinar e incluso los directivos queremos esa atención multidisciplinar. La cuestión es, en muchas ocasiones, cómo convencemos a esos profesionales para que jueguen de la manera que nosotros queremos.

Porque, si no es así, te puede ocurrir como le sucedió a Sampaoli en la segunda etapa en el Sevilla, que cuando quedaban diez minutos para acabar el partido, llamaba al jugador y le daba un papelito mal escrito que decía «cambia toda la forma de jugar». Así no se puede, hay que hacerlo de otra manera o lo estaremos haciendo mal. La gran capacidad está, por tanto, en **cómo logramos llegar de esa estrategia al operativo.**

En este punto, voy a incorporar una reflexión que para nosotros constituye un gran reto. Es cierto que la inversión y el gasto en Sanidad ha venido aumentando cada año desde 2012-2013, pero, en mi opinión, no se trata tanto de cuánto estamos invirtiendo y si esto es sostenible, sino de si lo que estamos invirtiendo se está gastando donde tenemos que gastarlo y si lo estamos haciendo bien. Y es aquí donde entra en juego otra cuestión, que es el coste de oportunidad. **Los recursos son limitados, las necesidades son infinitas y hay un coste de oportunidad,** por lo que, en muchas ocasiones, en las enfermedades raras, nos encontramos con dificultades presupuestarias.



Un diagnóstico de una persona, por ejemplo, con una enfermedad de Gaucher o de Fabry tiene un impacto brutal en la farmacia del hospital. Para el equipo directivo, esto choca con los recursos limitados y la realidad presupuestaria que tiene que cumplir. Por eso, **es fundamental que el plan estratégico venga acompañado de una financiación** (antes hemos escuchado la frase «ocho millones de euros»). Si no es así, si no tengo un presupuesto que acompañe para dotar de recursos humanos, de tecnología o de lo que sea necesario, cuando queramos aterrizar el plan en la realidad, tendremos un gran riesgo de fracasar.

Y esto nos ocurre también cuando incorporamos una tecnología o un fármaco y hacemos una evaluación económica. Vemos los AVAC (Año de Vida Ajustado por Calidad), cuántos euros cuesta cada AVAC ganado, etc., pero **el paradigma de la evaluación de los fármacos y la tecnología que viene para este tipo de patologías tiene que cambiar**. La perspectiva no puede ser de hospital, incluso no puede ser una perspectiva de sistemas sanitarios, sino que tiene que ser una **perspectiva social**. Hay que ver la repercusión que el tratamiento de estas enfermedades tiene desde el punto de vista de la productividad tanto del enfermo como de la familia, e incluso para la propia sociedad. Y eso a veces es complejo desde el punto de vista directivo, porque tenemos la presión de un presupuesto que hay que cumplir a final de año.

Hablábamos de las barreras. Barreras, hay muchas y, en mi opinión, una de las principales es que la responsabilidad es de los directivos. Nosotros tenemos la obligación de **despertar en los profesionales la inquietud de trabajar de una manera distinta**. Y eso es lo más complejo, sacar a la gente de su espacio de confort, para lo cual debemos tener distintas herramientas. Con las enfermedades raras, hay que hacer –e imagino que así está contemplado en la Estrategia– un plan formativo e informativo de los profesionales de base, tanto de Atención Primaria como Hospitalaria, y también de los profesionales superespecializados. ¿Por qué? Porque si un profesional no tiene en su cabeza la idea de que puede estar ante una enfermedad rara, lo que se produce son retrasos muy grandes en los diagnósticos, uno de los grandes problemas en estas patologías.

Otro aspecto que no quiero dejar de mencionar es mi fuerte apuesta, hace cinco años, por la **transformación digital** de mi hospital, entendiéndolo que el **uso del dato y el uso secundario de datos**, que ahora se va a regularizar a nivel europeo, para la mejora de la salud de las personas es también fundamental. Y en las enfermedades raras, hay un caldo de cultivo importante. Por ejemplo, ¿qué podríamos hacer con los datos que tenemos en las historias clínicas electrónicas para que, ante personas que son reconsultas por una serie de sintomatologías, nos hagan sospechar que tenemos enfrente una enfermedad rara? Es decir, ¿cómo podríamos hacer para tener en la propia historia clínica electrónica alertas que nos adviertan de que, ante consultas continuas con una serie de sintomatologías, tal vez debemos derivar al paciente a un especialista concreto porque hay una probabilidad alta de que estemos ante una enfermedad rara?

Por último, a la hora de superar todas esas barreras, son muy importantes **los pacientes y el movimiento asociativo**. En muchas ocasiones, a los gestores de todos los niveles (macro, micro y meso gestión), nos cuesta dar ese paso, pero los pacientes tienen que empujar y, entre comillas, ponernos

a veces en apuros. Al final, el que no pone encima de la mesa las dificultades y necesidades que tiene, no consigue impulsarnos para que se hagan cambios.

### **Coloquio**

#### **Javier Narbona, asesor técnico en Dirección General de Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud. Servicio Andaluz de Salud**

Como economista de la salud, quiero decir que muchas veces es muy difícil intentar que se visualicen todos los costes asociados a una patología, que no son simplemente el diagnóstico, tratamiento y estancia, sino que hay muchos otros (relacionados, por ejemplo, con la familia, las prestaciones sociales, etc.) que también influyen sobre ese coste.

Y aquí hay una cuestión de la que se habla muy poco, pero que se va empezando a tratar: cuál es el beneficio por cada euro que invertimos, el retorno de esa inversión dentro de una patología. Comentábamos los AVAC, pero el retorno de la inversión es lo que muchas veces nos debería mover, más que un presupuesto finalista a uno, dos o a cuatro años. Esto va mucho más allá. Hablamos de patologías crónicas en las que, solo para llegar a un diagnóstico en ocasiones necesitamos, en el mejor de los casos, tres años, un tiempo durante el cual el paciente va de un lado a otro con gran incertidumbre (esto son tiempos muertos). También debemos tener la perspectiva de que no solamente se trata del paciente, sino de él y de toda la familia y entorno en el que se mueve.

Esto es lo que en calidad decimos que depende de dónde pongas el foco. Si lo pones en el paciente, va a tener unos intereses, si lo pones en los profesionales, otros, y si lo pones en los gestores, dependiendo a qué nivel (micro, meso o macro), también vas a tener distintos enfoques. Todos ellos tienen que confluir para buscar la mejor atención hacia el paciente.

#### **Carlos Míguez, médico adjunto a la dirección gerencia del Hospital Universitario Virgen Macarena**

Estoy totalmente de acuerdo. Y creo también que, como sociedad, nos falta madurez para poder hablar de estas cosas. Es complejo hablar de costes de manera global. Hay otras culturas, como la inglesa, en las que el umbral de eficiencia está determinado por la propia sociedad. Por ejemplo, hay muchas teorías sobre de dónde vienen las 30.000 libras por AVAC que el NICE establece como umbral de rentabilidad, como punto de corte para emitir una recomendación favorable, pero la más sustentada es que, cuando se puso, el salario mínimo que se cobraba en Inglaterra era de 30.000 libras y, por lo tanto, se consideró que era el precio adecuado por AVAC para financiar, por ejemplo, una tecnología. Pero es cierto que nos faltaría toda la parte de la que estamos hablando aquí.

Es decir, es muy difícil hacer una evaluación económica correcta desde la perspectiva social, es más fácil desde el impacto presupuestario, que es lo que habitualmente hacemos cuando evaluamos un fármaco o una tecnología sanitaria. Pero, evidentemente, hay que buscar herramientas y nuevos roles profesionales que nos puedan ayudar a que, por ejemplo, esa cantidad de datos que tenemos digitalizados nos puedan ayudar a hacer una evaluación mucho más correcta de los fármacos y las terapias.

### **Manuel Liñán, director médico del Hospital Virgen de las Nieves**

Carlos ha apuntado el contexto económico a nivel meso, pero a nivel macro, hay unas cuestiones geopolíticas importantes a considerar ya que según los últimos datos publicados ¿cuánto es el creciendo la economía en España anualmente? al 1,8. ¿Cuánto crece la media europea? en torno al 2. ¿Cuánto es el crecimiento económico en Estados Unidos? más del 2,5. ¿Cuánto crece la economía china en término medio anual? al 5. ¿Cuánto crece la economía hindú anualmente? al 6. Y el remate final, ¿a cuánto está creciendo la economía alemana? al 0,2.

Es importante tener presente este contexto geopolítico y geoeconómico que nos marcará el devenir en los próximos años, ya que, en este contexto, tenemos que dar respuesta a la medicina personalizada y de precisión, así como el acceso de los nuevos fármacos.

Esto lo traigo a colación porque, como bien se ha dicho, es muy difícil poner el foco de forma certera, cuando hablamos en términos de coste-oportunidad, de eficiencia, de sostenibilidad. ¿Dónde ponemos el foco? En ese contexto, tenemos que dar respuesta a estas tecnologías, a esta medicina personalizada y de precisión. Y no dejar de lado un grupo de enfermedades que, por ser minoritaria o mal llamadas enfermedades raras, no dejan de estar ahí. Tenemos una obligación ética, moral y también vocacional de dar respuesta a todo el mundo. Esas cifras económicas nos marcarán los próximos años y no tenemos otro remedio que trabajar de forma organizada, multidisciplinar y de trabajo en red. Todos los que intervenimos en el ecosistema de salud tendremos que arrimar el hombro para que esto salga para adelante.

### **Modelo asistencial hospitalario para los pacientes con enfermedades neurodegenerativas: Ataxia de Friedreich**

#### **Manuel Liñán, director médico del Hospital Virgen de las Nieves**

En el año 2019, creamos en nuestro hospital una unidad multidisciplinar de atención a la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), un modelo que nos ha dado buen resultado, tanto para los profesionales y, sobre todo, para los pacientes, que en nuestro centro vamos a intentar reproducir en ataxia de Friedreich.

Documento de Consenso  
para la Atención a los pacientes con  
Esclerosis Lateral Amiotrófica



2019

Editado por:  
Profesionales de la Unidad de ELA del Hospital  
Universitario Virgen de las Nieves (HUVN)  
Granada

Todo empezó en 2017 con un “Documento de Consenso de Atención a los pacientes con ELA”, documento que lo adaptamos e hicimos nuestro, publicamos el nuestro propio en 2019 y en el que **el factor clave fueron los profesionales**.

Volviendo a la ELA, el motor real para que el modelo funcionara fue una serie de profesionales, **líderes clínicos** (porque hay que recordar que “una cosa es ser jefe y otra es ser líder clínico) **multidisciplinares**. Y algo que me pareció extraordinario es que se daba a conocer al equipo de profesionales, incluyendo fotos con sus nombres y lo qué hace cada uno, porque en realidad somos personas que atendemos a otras personas. En esa misma línea de **humanización**, tenemos también una “Guía de apoyo en el cuidado para el paciente/persona que cuida/profesional” dirigida a cada persona con nombre y apellidos del paciente y de la persona que lo cuida.

A partir del modelo ELA, los **principios básicos estratégicos del modelo asistencial para la ataxia de Friedreich** deben ser, en mi opinión, los siguientes:

- La **multidisciplinariedad**: tienen que participar neurólogos, pediatras, cardiólogos, rehabilitadores, genetistas, psicología y trabajo social.
- La **continuidad asistencial**, entendida como garantizar la coordinación primaria, hospitalaria y los recursos sociosanitarios. Hay un punto de encuentro e intersección entre lo agudo sanitario, y lo social que muchas veces, en vez de ser de encuentro, es una barrera y un auténtico lastre para que esto funcione. Eso hay que limarlo y minimizarlo.
- La **humanización**: personas que atendemos a otras personas, el paciente y su familia.
- La **innovación y la evidencia científica**: no podemos estar de espaldas a la innovación que nos viene y a la participación en fases de investigación, sobre todo traslacional.
- La **accesibilidad y la equidad**: asegurar que el paciente, independientemente del lugar de residencia, tenga una atención hospitalaria de garantía y, sobre todo, trabajo en red. Si no recuerdo mal, en la ataxia de Friedreich había, hasta 2024, siete CSUR. Desde 2025, compañeros del H. Virgen del Rocío tienen otro CSUR de ataxia y, aun así, creo que, honestamente, no trabajamos en red. Es decir, hemos sido capaces de ir a la luna y no somos capaces de que la información viaje en distintos nodos de conocimiento.
- **Seguridad clínica**: protocolos estandarizados para reducir riesgos inherentes a la práctica clínica.

Sabiendo dónde queremos ir y cómo queremos hacerlo, es necesario plasmarlo en un **plan de trabajo** y unas **líneas operativas** claras que actualmente por desgracia no tenemos, y que nos permitan ir hacia un modelo multidisciplinar que aborde la ataxia de Friedreich, patología de la que tenemos registrados 168 casos en Andalucía y más de 600 en toda España.

Basándonos en el modelo que teníamos para la ELA, propongo varias fases:

- Fase 0: análisis de situación, es decir, saber de qué y de cuánto estamos hablando. La ataxia de Friedreich es una enfermedad neurodegenerativa autosómica recesiva que afecta a un gen que está en el cromosoma IX, el cual expresa una proteína llamada frataxina. Esa proteína es clave a nivel mitocondrial y cuando no funciona, se produce un acúmulo de hierro y de azufre que sucede en contacto con oxígeno, radicales libres, y que provoca una degeneración de esas células. Cuando afecta al cerebelo, al corazón y al esqueleto, provoca una enfermedad multisistémica para la que hoy día contamos con un diagnóstico genético con el que podemos medir la tripleta guanina-adenosina-adenosina. La prevalencia de la ataxia de Friedreich es de uno por cada 50.000 habitantes  
Todo esto lo tiene que saber el director médico del centro en cuestión y lo tiene que conocer porque se lo cuenta su neurólogo, que, además, es el que actúa de motor para hablar también con los cardiólogos, genetistas, farmacia... La dirección, por su parte, tiene que propiciar ese punto de encuentro y actuar junto con él como motor de cambio.
- Fase 1: diseño y planificación del equipo. Definir cartera de servicios (pediatría, neurología, genética, RHB, cardiología, neumología, farmacia, dirección) y establecer un plan consensuado y circuitos de derivación interna.
- Fase 2: organización del equipo: buscar líderes clínicos, no solo jefes de servicio. Y, sobre todo, buscar y designar un gestor de casos para coordinación.
- Fase 3: establecer un plan de necesidades. ¿Con qué infraestructura contamos? ¿Qué tecnología? Al director económico, hay que llevarle números tangibles ¿Cuánto nos va a costar esto? Solo hay que hacer una Matriz de Factibilidad e Impacto. Muchas cosas son muy factibles con poco impacto económico, pero hay que llevar un plan.
- Fase 4: formación y comunicación. Esto no puede quedarse en el papel. Hay que comunicárselo a todos los profesionales. Y si queremos que el paciente vaya a esa unidad multidisciplinar, tendremos que ir donde van los pacientes como norma, es decir, a su Médico de referencia de Atención Primaria. Porque lo que interesa es diseñar una ruta asistencial para que el paciente esté donde tiene que estar.
- Fase 5: implementación de la unidad. Trabajar en red con los distintos hospitales que tengamos esta complejidad.
- Fase 6: evaluación y mejora continua.

Cuando planteemos una unidad multidisciplinar y pasemos esas líneas operativas, el diseño del equipo, etc., tendremos que monitorizar lo que estamos haciendo, fijarnos unos estándares de calidad y medirlos con unos indicadores. Yo propongo los más básicos:

- Indicadores asistenciales:
  - Como mínimo, el número de pacientes atendidos. Sabemos que ahora lo importante no es el volumen y la cantidad que se haga, sino medir resultados en salud, pero al menos debemos saber cuántos pacientes hemos atendido en la unidad.
  - Tiempo medio de diagnóstico. ¿Asumimos y hemos normalizado que tengamos pacientes esperando un diagnóstico de confirmación de cinco a diez años? Este indicador es clave.
  
- Indicadores orientados a resultados en salud:
  - Tasa de ingresos evitables por complicaciones, teniendo en cuenta que son pacientes crónicos.
  - Cumplimientos del plan terapéutico.
  - Participación en ensayos clínicos y proyectos de investigación.
  
- Indicadores orientados a la experiencia del paciente:
  - Satisfacción del paciente y la familia.
  - Evitar duplicidades en pruebas diagnósticas y derivaciones innecesarias.

También considero fundamental el *lead time* (Metodología Lean), en el sentido de tiempo de proceso. Vamos a consensuar un tiempo desde que tenemos una sospecha hasta que el paciente llega donde tiene que llegar. No podemos tener personas esperando cinco o diez años para ser diagnosticado y que después, entren en circuitos redundantes en el sistema sanitario porque no les damos la respuesta.

### **Coloquio**

#### **Javier Narbona, asesor técnico en Dirección General de Asistencia Sanitaria y Resultados en Salud. Servicio Andaluz de Salud**

Para la planificación, es básico saber de dónde partimos, ese análisis de situación. Y hay una máxima que dice que, si medimos, tiene que tener un sentido, una acción posterior. Medir por medir no sirve de nada. Vas a tener un número, un rango, algo que te dice cómo estás, pero si eso no se implementa con una acción posterior, has perdido el tiempo.

Me gustaría que los ponentes nos comentéis qué medida deberíamos implantar, dentro de vuestro ámbito, en el tema de las rutas para que, cuando el paciente llegue, todo sea más ágil y nos lleve a mejorar su situación.

**Manuel Liñán, director médico del Hospital Universitario Virgen de las Nieves**

En la vida hay que ser coherentes y la coherencia no es más que el puente que une lo que decimos y lo que hacemos. Efectivamente, nos empeñamos en registrar, pero si medimos, si monitorizamos, es para después generar conocimiento, tomar decisiones que realmente impacten y, luego, diseñar rutas asistenciales. Y el diseño de rutas asistenciales, también tiene que venir de las manos de los profesionales.

Una vez escuché decir a Julio Mayol que tenían que quitar en su despacho la placa de director médico, porque él consideraba como los verdaderos directores médicos a los jefes de servicio del hospital y que él, en realidad, era un evaluador de resultados en salud. Es cierto, los verdaderos motores del hospital son los profesionales, si puede ser, liderados por los jefes de servicio y nosotros, desde la dirección, somos evaluadores de resultados. Creo que es fundamental evitar la fragmentación del sistema, diseñar rutas asistenciales primarias y hospitalarias, romper la rigidez actual del propio sistema y pensar fuera de la caja.

**Carlos Míguez, médico adjunto a la dirección gerencia del Hospital Universitario Virgen Macarena**

En mi opinión, la mayor responsabilidad que a ese respecto tenemos como directivos es entender que, aunque todos los profesionales quieren atender a todo tipo de enfermos, es necesario contar, a nivel de comunidad autónoma, con una red adecuada para la atención de los enfermos con enfermedades raras, precisamente porque son poco frecuentes. Es importante que, aprovechando la estrategia y el plan, se establezca quién tiene y dónde tiene que tratarse cada uno de los enfermos y trabajar realmente en red. Eso nos llevará a que los enfermos se traten correctamente y, además, a ser eficientes. Tenemos que ser honestos y construir de verdad una red adecuada para que cada paciente sea atendido en el mejor sitio posible.

**M<sup>a</sup> Ángeles García Rescalvo, directora gerente del Hospital Universitario Virgen de las Nieves**

Permitidme poner un ejemplo de cómo diseñaría yo la ruta asistencial. Hace un par de años, diseñamos la ruta asistencial (primaria, hospital, asociaciones de pacientes y pacientes) de toda la evolución, diagnóstico y tratamiento de los pacientes con cáncer de mama. Hemos hecho una Metodología Lean y hemos ido quitando, contando con los profesionales implicados en el proceso y con los pacientes, todos los eslabones que no aportan valor. Así es como aterrizaría cualquier ruta asistencial de cualquier enfermedad rara: poniendo a todos los intervinientes, dibujando la ruta asistencial, eliminando los factores que no aportan ningún valor y escuchando a pacientes y a profesionales.

Y no quiero terminar esta mesa sin referirme a otro punto. Cuando antes comentábamos cómo crece la economía a nivel mundial, no se nos puede olvidar algo de lo que no nos gusta hablar, pero a lo que tenemos que hacer referencia, y es el porcentaje del PIB que España dedica a I+D+i: un 1,41 %. Corea y Alemania invierten un 3 % y un 4%. Eso también se traduce en el impacto económico y social de todos estos tratamientos de enfermedades raras.

Una última reflexión. Si tenemos un presupuesto de 15.000 millones de euros para la Comunidad y un 3-5% (16.000 millones de euros el año que viene) se dedica a compra pública de innovación, por ahí

también vienen recursos que se van a adjudicar a terapias CAR-T, terapias génicas, terapias celulares, medicina de precisión, personalizada... Al final, la responsabilidad de todos los que estamos aquí es hacerlo lo mejor posible para garantizar esa equidad y accesibilidad a nuestros pacientes.

## 6.-Desafíos en la incorporación de innovación en enfermedades raras

---

### Introducción

**M<sup>a</sup> Ángeles García Rescalvo, directora gerente del Hospital Universitario Virgen de las Nieves**

A lo largo de la tarde, se ha puesto de manifiesto la importancia del trabajo en equipo y ahora, en esta mesa, nos vamos a centrar en el trabajo en equipo que han de hacer los servicios de Farmacia, los clínicos y asistenciales y la parte de gestión para la incorporación de innovación en enfermedades raras. Para ello, quiero compartir la mejor definición de innovación que he escuchado y que sale de conjugar tres palabras: **cambio, conocimiento y valor**. Tres palabras que resumen todo lo que hacemos las instituciones, sanitarias y no sanitarias (también hay innovación fuera del sector salud), que, con un cambio de conocimiento van a promover una aportación de valor en todo el sistema sanitario.

### Evaluación de medicamentos huérfanos, modelos de gestión y evaluación más allá de coste-efectividad

**Sandra Flores Moreno, jefa de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario Virgen del Rocío**

Cuando hablamos de evaluación de medicamentos huérfanos, siempre nos preguntamos si se podría hacer más o si se podría hacer de otro modo. Seguramente sí, siempre se puede hacer mejor, pero la verdad es que disponemos de herramientas normativas que a veces no optimizamos y que podrían mejorar los tiempos de acceso.

Disponemos de una **normativa a nivel europeo** de obligado cumplimiento y que incorpora muchos matices y complementa a la nacional y de la que a veces no somos del todo conscientes, pero que tiene muchas implicaciones. Por ejemplo, una **aprobación condicional** de un medicamento implica que estamos permitiendo a los pacientes acceder a un fármaco del que todavía no disponemos de datos maduros de eficacia y de seguridad, pero que, dada la gravedad de su patología o la ausencia de alternativas, consideramos que se le debe dar entrada en nuestro sistema sanitario. Esto, que a priori es una ventaja enorme y una fortaleza tremenda de los sistemas sanitarios públicos, a veces tiene contrapartidas.

Dicen que es muy difícil la incorporación de un medicamento en el Sistema Nacional de Salud, pero lamentablemente decir que es casi más difícil la salida. Y es que, en España, tenemos la buena costumbre de inaugurar tratamientos y no retirarlos. Tenemos medicamentos con aprobaciones condicionales que, al cabo de los 10 años, el propio CHMP de la Agencia Europea de Medicamentos ha indicado que tiene un beneficio-riesgo desfavorable, pero que, sin embargo, se continúa comercializando en el Sistema Nacional de Salud y no se ha suspendido ningún tratamiento.

Esto, más allá de las repercusiones económicas que tiene, nos obliga a hacer una reflexión más profunda: cuando seguimos teniendo vigente medicación que sabemos que no aporta ¿no le estamos restando oportunidades a los pacientes? En estas situaciones, damos por hecho que el nicho terapéutico o la necesidad terapéutica de ese grupo de personas enfermas está cubierta y, por tanto,

dedicamos menos fondos a la investigación tanto pública como privada. Sin embargo, el propio CHMP ha dicho que el beneficio-riesgo del medicamento que supuestamente cubre ese nicho es desfavorable.

Tal vez hay que dar un paso atrás y tener una visión más general de lo que es la política farmacéutica y el acceso a un medicamento huérfano. Hay veces en las que hay que frenar para tomar un poco más de velocidad y llegar de verdad al objetivo: tener fármacos que aporten una verdadera innovación.

### **Gestión de enfermedades raras: perspectiva del gerente**

**Francisco de Asís Triviño, director gerente del Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba**

Las enfermedades raras han dejado de ser un contexto asistencial anecdótico, para convertirse en un reto estructural en la gestión sanitaria. Es un ámbito en el que se entrelaza lo clínico, lo económico, lo organizativo y lo humano. El Hospital Reina Sofía ha estado siempre muy comprometido con ellas. Somos conscientes que, solo en la provincia de Córdoba, hay en torno a 50.000 personas afectadas de alguna enfermedad rara, de las más de 7.000 que están ya catalogadas, y de que los 500.000 pacientes que posiblemente hay a nivel andaluz, la mayoría de ellos niños, requieren de un abordaje específico de su enfermedad rara, unas más invalidantes, unas menos.

El 80% de las enfermedades raras tiene un origen genético y nuestros profesionales, hablo del Reina Sofía, han participado en decenas de ensayos clínicos relacionados con ellas (pediatría, oncología pediátrica, hematología, neurología, enfermedades autoinmunes, etc.). Por supuesto, defendemos el modelo de unidades multidisciplinarias. No en vano tenemos muchas conformadas y nos sentimos orgullosos de algunas de ellas, en especial de la de atrofia muscular espinal.

La alta complejidad de estas enfermedades, la necesidad de un marco asistencial novedoso, de profesionales, de equipamiento, de un tiempo especial para atender a estos pacientes... nos obliga a tomar el mando y ejercer el liderazgo que necesitamos como centro de tercer nivel para afrontar estas patologías. En mi opinión, no debemos esperar a que la normativa o el marco nos venga de arriba, sino que hemos de tener un liderazgo operativo anticipando las necesidades para ir incorporando estas novedades.

Los centros debemos ejercer una transición desde un modelo centrado exclusivamente en el caso clínico hacia un modelo de valor. Y ahí es donde tenemos que centrarnos. En el Hospital Reina Sofía estamos implementando, con la ayuda de la dirección y el impulso del servicio de Farmacia, un ecosistema digital que se llama HEMER Salud. Ecosistema que nos va a permitir hacer una gestión de medicamentos de alto impacto incorporando la experiencia del paciente, incorporando PREMS, incorporando PROMS, y de ahí podremos extraer decisiones de gestión que nos permitan que ese coste de oportunidad ponga el foco donde realmente lo tenemos que poner.

Los gerentes necesitamos datos y los necesitamos porque tenemos que incardinar en la actividad global del centro una actividad con un alto impacto asistencial y económico, al tiempo que tenemos

un marco presupuestario que debemos cumplir. Necesitamos datos y saber dónde está el valor de lo que hacemos.

Por todo ello, yo diría que la gestión de la atención a las enfermedades raras es como dirigir una orquesta compleja. No necesitamos solamente un buen solista, que puede ser el médico, el líder clínico; necesitamos que haya una partitura común, que son unos protocolos clínicos, necesitamos que los instrumentos estén bien afinados, que son todos los compañeros de perfiles clínicos y no clínicos (comités en los que también deben estar trabajadores sociales, psicólogos y, por supuesto, atención primaria y enfermería gestora de casos) para que luego el resultado final sea armonioso. ¿Y quién tiene que llevar el ritmo de la orquesta? En mi opinión, el servicio de Farmacia y el paciente, que son los dos puntos claves para que al final lleguemos a lo que queremos: que las personas enfermas estén tratadas y que ninguna se quede sin su oportunidad.

**Reto en la compra basada en valor para las terapias *one-shot* desde el punto de vista largoplacista**  
**José Antonio Marcos, jefe de Farmacia del Hospital Universitario Virgen Macarena**

Para los que nos dedicamos a la farmacia hospitalaria, las enfermedades raras o medicamentos huérfanos son un **área muy desafiante**. Estamos viendo que llegan muchas terapias disruptivas que nos prometen que van a cambiar el curso natural de la patología, se habla incluso de curación, pero que también traen consigo mucha incertidumbre, tanto clínica como económica, que hay que saber manejar o, al menos, gestionar.

En la **evaluación**, las condiciones de estos medicamentos huérfanos entrañan mucha **incertidumbre clínica** porque realmente no sabemos determinar el valor que pueden tener. Eso es algo que en cierta manera tenemos que saber manejar, para lo cual hemos de jugar con las herramientas de metodología de las que disponemos.

Otro punto es la **sostenibilidad** o cómo gestionar esa **incertidumbre desde el punto de vista económico**. Es verdad que hay terapias *one-shot* con las que tratamos a un paciente y todo el gasto o consumo del medicamento es en un momento puntual, pero el beneficio puede llegar muy a largo plazo y esto influye. Nuestros presupuestos son anuales y la gestión de gastar ahora para tener un beneficio muy posterior nos crea mucha tensión.

Se ha hablado de diferentes modelos para gestionar la incertidumbre económica, uno de ellos el **pago por resultados**. Teóricamente, es una buena manera para gestionar ese impacto, pero en la práctica es difícil de llevar a cabo porque hay que definir unos resultados, tener una capacidad logística para obtener unos datos reales y hay que comprometer al laboratorio en cuestión a compartir ese riesgo económico. Otro modelo son los **pagos fraccionados**, que se pueden ir haciendo a lo largo del tiempo, o, por qué no, **modelos híbridos o futuros modelos** que puedan adaptarse mejor a las necesidades.

Durante la jornada, hemos hablado de las autorizaciones condicionales a obtener datos y de datos en vida real. También se ha comentado que está en el horizonte la regularización para poder compartir datos para uso sanitario en el marco europeo. En este punto, quiero señalar que, en este tipo de

fármacos, con una disposición de datos clínicos muy limitada, es importante que tengamos capacidad de obtener datos en vida real, ver si estamos aportando o no y que, cuando no se aporta lo que consideramos que se debe aportar, podamos retirarlos para redistribuir esa innovación hacia otras áreas.

Y aquí, como como miembro de la Junta de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH), quiero destacar la relevancia de la farmacia hospitalaria como garantía de valor, de calidad en cuanto a identificar y cuantificar las incertidumbres que hay en los procesos para participar en los acuerdos basados en valor, monitorizar los resultados reales que obtenemos, comunicar a los decisores o a dirección y, en cierta parte, coordinar. Somos una especialidad que conjuga muy bien la parte clínica con la de gestión. Es necesario evaluar el impacto presupuestario que podemos tener y, de esa manera, ver qué medidas tomar, planificar diferentes capacidades asistenciales y liderar la obtención de datos en vida real. Como bien se ha dicho, es una coreografía de muchos profesionales, pero, sin duda, los farmacéuticos de hospital tenemos un papel relevante que hay que poner sobre la mesa.

### **Coloquio**

#### **M<sup>a</sup> Ángeles García Rescalvo, directora gerente del Hospital Universitario Virgen de las Nieves**

Sandra, ¿qué opinión tenéis, tanto las distintas sociedades científicas como los profesionales, sobre la posible dedicación de fondos finalistas a este tipo de terapias?

#### **Sandra Flores Moreno, jefa de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario Virgen del Rocío**

Si la disponibilidad de fondos finalistas únicos sería una solución es un debate que está siempre encima de la mesa. Y es que, hablamos de bolsas específicas para el tratamiento ¿de qué? ¿Hacemos fondos finalistas para el tratamiento de enfermedades oncológicas? Todos en la sala diríamos que sí. ¿Hacemos fondos finalistas para el manejo de enfermedades raras? Sí. ¿Hacemos fondos finalistas para terapias avanzadas? Sí. ¿Dónde ponemos el no?

La experiencia que se ha llevado a cabo en Reino Unido, especialmente pionero en el uso de fondos finalistas, en este caso para terapias oncológicas, no fue un caso de éxito. Tenemos también a Alemania, donde no hay un fondo finalista para una patología, sino fondos finalistas para las innovaciones. Hasta hace poco, en este país, se financiaba todo el primer año. De ahí pasamos a que se financiaba todo, pero no el primer año, sino los seis primeros meses y de ahí hemos empezado a sacar de la financiación incluso antes.

En mi opinión personal, la sostenibilidad del sistema sanitario no puede depender de que en un momento determinado decidamos que el fondo finalista oncológico es el prioritario, o que lo es el fondo finalista de huérfanos o de terapias avanzadas, sino que debemos buscar fórmulas que nos permitan financiar la sanidad pública que queremos y entendemos. Seguramente, lo que en muchas ocasiones no sabemos es explicar a los pacientes y a la ciudadanía que con los recursos que tenemos, llegamos a lo que podemos llegar.

**M<sup>a</sup> Ángeles García Rescalvo, directora gerente del Hospital Universitario Virgen de las Nieves**

Francisco, hablando de accesibilidad y de equidad para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras desde el punto de vista estratégico, cuéntenos cómo afrontar este reto...

**Francisco de Asís Triviño, director gerente del Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba**

La accesibilidad y la equidad se han convertido en dos grandes retos de la gestión sanitaria, retos para los que lo ideal sería generar una estrategia integral basada en la evidencia y en la que quiero destacar varios puntos:

- El diagnóstico precoz. Tenemos que erradicar la odisea diagnóstica que sufren estos pacientes, algo que también se relaciona con la equidad y el famoso código postal. Deberíamos trabajar para que todos los profesionales conocieran síntomas de alarma y tuviesen unos circuitos perfectamente trazados y establecidos de forma que la persona enferma se incardinara en un itinerario diagnóstico lo más precozmente posible.
- La telemedicina. Debemos intentar mover el conocimiento, mover la información para intentar desplazar lo menos posible al paciente. Esto es algo importante porque existen costes ocultos en las familias que tenemos que visualizar e intentar amortiguar (por ejemplo, desplazamientos, material ortoprotésico, necesidades especiales a nivel de escolarización, etc.).
- Acceso equitativo a la innovación. Que el código postal o la capacidad económica del paciente o su familia no sea un condicionante en la evolución de la enfermedad.
- Tenemos que estar coordinados, acompañar frente a la fragmentación. Aquí juega un papel fundamental el perfil de la enfermería gestora de casos, alguien que conozca el itinerario desde la casa del paciente, cuáles son las expectativas, cuál es el plan terapéutico y que pueda acompañar al paciente en todo su recorrido.
- Es necesario tener un registro veraz y sólido en el que estén los datos de todo lo que hacemos. Esto nos ayudará a poner los recursos donde realmente tienen que estar.
- Se puede hablar con asociaciones de pacientes, desarrollar tarjetas identificativas para estas personas, de manera que se puedan significar de alguna forma y no se sientan perdidos, que disminuya su incertidumbre.
- Gobernanza transparente.
- Es importante que tengamos planes estratégicos, como el que nos va a proporcionar nuestra Consejería, que nos den objetivos medibles, plazos e indicadores de evaluación que después nos permitan tomar decisiones.

Tenemos un compromiso ético ineludible: garantizar que ningún paciente se quede atrás viva donde viva y tenga los recursos que tenga.

**M<sup>a</sup> Ángeles García Rescalvo, directora gerente del Hospital Universitario Virgen de las Nieves**

José Antonio, si tuvieras que decir los factores clave más importantes de las terapias de las que hoy estamos hablando, ¿cuáles piensas que serían desde el punto de vista de la farmacia?

**José Antonio Marcos, jefe de Farmacia del Hospital Universitario Virgen Macarena**

En mi opinión, el punto clave es la incertidumbre y para afrontarla lo primero es evaluar lo que nos llega. Es verdad que tenemos las herramientas que tenemos, pero no por eso tenemos que ser menos rigurosos a la hora de evaluar. Evaluar y después medir para tener datos que nos permitan saber los resultados en salud de lo que estamos invirtiendo.

Esto me lleva a pensar que, si queremos avanzar o buscar otros modelos, necesitamos también la ayuda de la infraestructura de la que disponemos en los hospitales. Infraestructura de un sistema de información potente que podamos conectar en diferentes comunidades, en diferentes hospitales; con la que tengamos resultados en salud con un clic y no por la voluntariedad de los diferentes clínicos para obtenerlos y con la que cada uno pueda tener registros que pueden ser diferentes en cuanto a variables. Eso nos puede llevar a tener modelos más adaptables a las patologías que nos llegan. Porque, muchas veces, esos modelos, más que darnos respuestas, casi ayudan a maquillar, si se me permite la expresión. En resumen: evaluar, medir y tener sistemas de información que nos ayuden a saber lo que estamos aportando para luego decidir si seguimos por ahí o si es mejor que dirijamos los fondos a otro sitio.

**M<sup>a</sup> Ángeles García Rescalvo, directora gerente del Hospital Universitario Virgen de las Nieves**

A veces, en el contrato programa, los criterios de evaluación y de objetivos se definen muy claramente en producción, en actividad y en gasto. Nosotros, por ejemplo, estamos intentando seducir a los jefes para poner resultados en salud o resultados que aporten valor al paciente. Sandra, ¿cómo conjugamos con el contrato programa todas estas terapias innovadoras?

**Sandra Flores Moreno, jefa de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario Virgen del Rocío**

Quiero lanzar un mensaje positivo. Este es el primer año que el contrato programa no mide gasto farmacéutico, sino consumo, y esta sutileza, que puede pasar desapercibida, implica que el sistema sanitario ha considerado que el gasto farmacéutico hospitalario pasa de depender de una dirección general económica, responsable de abonar la factura, a asistencia sanitaria. Esto no es baladí e implica un cambio de mentalidad bastante positivo en lo que se refiere al abordaje de cierto tipo de terapias de especial complejidad económica.

Tenemos otra novedad. En determinadas patologías complejas y en las que el margen de maniobra es escaso, el hospital en cuestión, entiéndanme bien, no es castigado y se exime del contrato programa. Eso no elimina la responsabilidad que tenemos, como sistema sanitario, de seguir utilizando los recursos disponibles para ese tipo de tratamientos de la mejor manera posible. Es más, incluso seguramente habrá que estar un poco más ojo avizor los primeros dos años... Es decir, tenemos que trasladar el hecho de, para un centro, no va a ser punitivo el tener una enfermedad que genéticamente ha recaído en su zona (no va a ser castigado o penalizado mediante el contrato programa), pero tampoco puede no corresponsabilizarse del uso que va a hacer de estas terapias en ese tipo de patologías.

Las comisiones de Farmacia, por ejemplo, son un organismo fantástico para que, entre pares, que es como mejor funcionamos, comentemos de forma periódica los resultados que estamos obteniendo con las terapias y si lo estamos haciendo mejor o peor que el año anterior. Para ello, qué menos que dar el primer paso de corresponsabilizarnos dentro del propio hospital de los resultados que obtenemos con nuestras terapias, agradecer que en muchas ocasiones no nos penalice el tratar bien a los pacientes y seguir en la senda de entender que la farmacia hospitalaria es una especialidad que, sí o sí, debe depender de asistencia sanitaria y que la dirección económica complementa, de algún modo, nuestro trabajo. Y me parece que el Servicio Andaluz de Salud ha empezado de forma adecuada e interesante este camino.

**M<sup>a</sup> Ángeles García Rescalvo, directora gerente del Hospital Universitario Virgen de las Nieves**

Francisco, José Antonio, hemos hablado mucho de los equipos multidisciplinares de los clínicos y cómo son las referencias con los gestores. Me gustaría que nos comentéis, desde los puntos de vista del gerente y del Servicio de Farmacia, esa relación a tres o cuatro bandas: pacientes, equipos directivos, farmacia y, en la parte de los profesionales, la línea clínica o asistencial.

**Francisco de Asís Triviño, director gerente del Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba**

Los equipos multidisciplinarios son una apuesta del hospital que nace de necesidades clínicas. Son los líderes clínicos quienes transmiten a los directivos la necesidad de conformarnos como un equipo para poder tratar de la mejor manera posible al paciente, para evitar la fragmentación, para romper la jerarquía... Porque a nadie se nos escapa la complejidad de la atención de estas personas y que son muy pocas las unidades que son capaces de solventar por sí solas un problema clínico en su globalidad. Se necesita la cooperación de otras manos.

¿Cuál es el papel de la dirección? Facilitarlo, darle carta de naturaleza para que haya una estructura sólida, integrada y con recursos y que ésta sea el marco en el que se tomen las decisiones. Decisiones colegiadas a la hora de defender el sí y a la hora de defender el no, y en esto tenemos experiencia con las comisiones asesoras locales en el ámbito de la farmacia.

Precisamente esta mañana he tenido reunión de seguimiento con la subdirección de control de gestión y hemos visto que el gasto de farmacia del Reina Sofía lleva, este año, una desviación del 9 %, algo histórico en nuestro hospital. Cuando lo analizas, te das cuenta que el 100 % de esta desviación la explican tres unidades, tres realidades: la realidad del paciente oncológico, la realidad del paciente hematológico y la realidad del paciente neurológico. Nada más lejos de mi intención, como gerente, que decir que no se trate a las personas enfermas, pero sí tengo que decir que, si queremos que haya para todos, debemos poner el ojo en cada uno, porque la realidad es que los recursos no son ilimitados.

**José Antonio Marcos, jefe de Farmacia del Hospital Universitario Virgen Macarena**

Junto a todo ello, creo que es importante tener una lectura común con todos los protagonistas para que todos estemos en la misma página del libro.

¿Qué quiero decir con esto? Para un clínico de un área concreta, su problema está muy definido en esa área, en ese paciente. Pero en farmacia, interaccionamos con todos los servicios del hospital. Nuestra visión no es mejor ni peor, pero sí mucho más transversal. Entiendes al compañero de oncología, pero también ves al de neuro, al de interna, al de infecciosas... y cuando empiezas a hablar de ciertos problemas que tiene uno, con unos impactos económicos, ves que el otro tiene otro, mayor o menor. Es importante tener esa visión conjunta y trasladar a todos, no solo a los cargos intermedios, que, además de la nuestra, en el hospital tenemos otro tipo de situaciones y que es necesario entenderlos. Tenemos un compromiso con los pacientes y con el sistema y, a veces, hay que tener valentía para tomar determinadas decisiones y que éstas se entiendan para tener el acompañamiento de todos los clínicos.

**M<sup>ra</sup> Ángeles García Rescalvo, directora gerente del Hospital Universitario Virgen de las Nieves**

Para finalizar, os pido una frase, tipo titular de telediario, que resuma vuestra intervención.

**Francisco de Asís Triviño, director gerente del Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba**

Los gerentes necesitamos datos sólidos y veraces que nos ayuden a tomar decisiones y saber realmente dónde los recursos aportan resultados en salud. En el Reina Sofía, tenemos muchas expectativas en la implementación de GEMER Salud, que nos va a permitir incorporar experiencias de pacientes y diseñar una ruta que nos facilite la evaluación desde el diagnóstico hasta la calidad de vida.

**Sandra Flores Moreno, jefa de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario Virgen del Rocío**

Yo me quedaría con que un nuevo medicamento, una nueva innovación terapéutica, no puede ser nunca un problema, tiene que ser siempre una oportunidad. Eso sí, una oportunidad que debe ser evaluada, analizada, y posicionada para saber qué es lo que nos está reportando.

**José Antonio Marcos, jefe de Farmacia del Hospital Universitario Virgen Macarena**

Siguiendo el hilo, pienso que la clave no solo es aceptar la innovación, que siempre es bienvenida, sino que hay que hacerlo con una forma de gestión responsable por parte de todos.