



4. IMPULSO Y CONTROL DE LA ACCIÓN DE GOBIERNO

463. Preguntas para respuesta escrita

PE/006148-02 *Contestación de la Junta de Castilla y León a la pregunta para respuesta escrita formulada por los Procuradores D. Pedro Luis González Reglero y Dña. María Mercedes Martín Juárez, relativa a situación del estudio para la creación de una Unidad de Diagnóstico Avanzado para las Enfermedades Raras en Castilla y León, publicada en el Boletín Oficial de estas Cortes, n.º 279, de 24 de mayo de 2017.*

PRESIDENCIA

De conformidad con el artículo 64 del Reglamento de las Cortes de Castilla y León, se ordena la publicación de las Contestaciones de la Junta de Castilla y León a las preguntas para respuesta escrita, PE/005395, PE/005397, PE/005398, PE/005402, PE/005405, PE/005430, PE/005479, PE/005494, PE/005504, PE/005635, PE/005723, PE/005724, PE/005739 a PE/005742, PE/005790, PE/005791, PE/005794, PE/005800, PE/005818, PE/005821, PE/005826, PE/005841, PE/005854, PE/005862, PE/005864, PE/005865, PE/005867 a PE/005869, PE/005877, PE/005878, PE/005882, PE/005883, PE/005885 a PE/005887, PE/005894, PE/005897, PE/005898, PE/005919, PE/005929, PE/005939, PE/005945, PE/005951, PE/005963, PE/005983, PE/005986, PE/005988, PE/005990, PE/005991, PE/005993, PE/005994 a PE/005999, PE/006005, PE/006024 a PE/006041, PE/006050 a PE/006054, PE/006068, PE/006070, PE/006074, PE/006076, PE/006077, PE/006079, PE/006081 a PE/006090, PE/006092, PE/006093, PE/006095, PE/006104, PE/006106, PE/006109 a PE/006112, PE/006114, PE/006115, PE/006135, PE/006141, PE/006143, PE/006146 a PE/006149, PE/006152 a PE/006154, PE/006157, PE/006159, PE/006160, PE/006163, PE/006164, PE/006166 a PE/006169, PE/006171 a PE/006173, PE/006176, PE/006179 a PE/006181, PE/006183, PE/006186, PE/006187, PE/006190 a PE/006192, PE/006202, PE/006203, PE/006214, PE/006215, PE/006218, PE/006220 a PE/006222, PE/006238 a PE/006240, PE/006246, PE/006247, PE/006250, PE/006258, PE/006288 y PE/006320, publicadas en el Boletín Oficial de las Cortes de Castilla y León.

En la sede de las Cortes de Castilla y León, a 7 de julio de 2017.

LA PRESIDENTA DE LAS CORTES DE CASTILLA Y LEÓN,
Fdo.: Silvia Clemente Muncio

Contestación a la Pregunta Escrita P.E./0906148, formulada por D. Pedro González Reglero y D.ª Mercedes Martín Juárez Procuradores pertenecientes al Grupo Parlamentario Socialista de las Cortes de Castilla y León, relativa a la Unidad de Diagnóstico de Enfermedades Raras y el número de pacientes afectados.

La Consejería de Sanidad incluye a las enfermedades raras entre sus líneas fundamentales de actuación como así se refleja en el IV Plan de Salud de la Junta de Castilla y León. Una vez finalizado el estudio para la creación de una Unidad de Diagnóstico Avanzado para Enfermedades Raras en Castilla y León, se ha concluido



que ésta estará ubicada en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, donde se dispone de un equipo multidisciplinar de profesionales especializados con dilatada experiencia en el manejo de pacientes con enfermedades raras que aúnan sus esfuerzos para abordar la complejidad asociada al diagnóstico e integrar resultados de pruebas procedentes de distintos servicios clínicos.

En lo que respecta al número de pacientes afectados, indicar que en la Unión Europea se engloba bajo el nombre de enfermedades raras, poco frecuentes, de baja prevalencia, huérfanas o minoritarias a aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor o igual a 5 casos por cada 10.000 habitantes. Cada una de las enfermedades presentan muy pocos afectados, pero como son muy numerosas (alrededor de 8.000 patologías), consideradas globalmente, se estima que afectan a un conjunto en torno al 5-7% de la población, lo que en Castilla y León supondría alrededor de 150.000 afectados.

El Registro poblacional de enfermedades raras de Castilla y León, implantado por la Consejería de Sanidad, tiene por objetivo mantener actualizado un censo, fiable y lo más completo posible, de pacientes que padezcan una enfermedad rara al efecto de cubrir las necesidades informativas sobre dichas enfermedades. Su Manual de procedimiento es concordante con el del Registro Nacional de Enfermedades Raras, tanto en las patologías a registrar, variables, fuentes de información y sistemática. Actualmente, incluye 215.022 registros, pertenecientes a 186.222 personas, de las que se dispone información sobre la fecha de fallecimiento de 23.304 personas. De los 892 códigos CIE-9 objeto del registro, se han obtenido casos en 770 códigos diferentes (86,32%).

El modelo regional para el diagnóstico precoz y avanzado de Enfermedades Raras en pacientes pediátricos, en el que se establece la creación de una Unidad de Referencia de Diagnóstico Avanzado, está basado en una estructura en red con todas las áreas de salud de Castilla y León, y partiendo de una adecuada coordinación entre la Atención Primaria y la Atención Especializada. Los puntos clave del modelo de diagnóstico son la sospecha diagnóstica de Enfermedad Rara, en todos los niveles asistenciales, fundamentalmente en Atención Primaria y una gestión coordinada del proceso diagnóstico.

La asistencia sanitaria continuada de los pacientes afectados por Enfermedad Rara se realizará con carácter fundamental en el Área sanitaria del paciente, sin perjuicio de colaboración puntual de la Unidad de Referencia en asesoría al profesional respecto a cuestiones clínicas de los pacientes.

El modelo regional de diagnóstico avanzado para enfermedades raras en pacientes pediátricos tiene prevista su puesta en marcha próximamente, el seguimiento en la implantación y funcionamiento del mismo serán continuos, previendo realizar una evaluación inicial semestral. Mejorar la prevención de las enfermedades raras, el diagnóstico precoz y la atención a los afectados por esas patologías es el objetivo del Modelo de Atención a Enfermedades Raras en Castilla y León, que ya ha sido presentado a la Federación Regional de Enfermedades Raras y a las distintas asociaciones de Castilla y León.



Este modelo de atención prevé además iniciativas de priorización de la investigación en materia de Enfermedades Raras, de coordinación con los centros de referencia nacionales, con el Centro de Referencia Estatal en materia de Enfermedades Raras y con la Federación Estatal de Enfermedades Raras y las asociaciones de Castilla y León. El Modelo comparte los objetivos de la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud: registro e información, prevención y detección precoz, atención sanitaria, acceso a terapias, atención sociosanitaria, investigación y formación.

Valladolid, 15 de junio de 2017.

EL CONSEJERO,
Fdo.: Antonio M.^a Sáez Aguado.