



4. IMPULSO Y CONTROL DE LA ACCIÓN DE GOBIERNO

463. Preguntas para respuesta escrita

PE/000653-02

Contestación de la Junta de Castilla y León a la pregunta para respuesta escrita formulada por los Procuradores Dña. Noelia Frutos Rubio, D. Jesús Puente Alcaraz, Dña. María Inmaculada García Rioja, D. Javier Campos de la Fuente, D. Rubén Illera Redón y Dña. Rosa María Rubio Martín, relativa a grado de cumplimiento de la moción M/000160, aprobada el 3 de noviembre de 2021, en relación a la sanidad en las enfermedades raras, publicada en el Boletín Oficial de estas Cortes, n.º 38, de 13 de julio de 2022.

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/000149 a PE/000151, PE/000162, PE/000193, PE/000607 a PE/000611, PE/000613, PE/000615, PE/000616, PE/000628, PE/000629, PE/000631 a PE/000636, PE/000638, PE/000639, PE/000642 a PE/000646, PE/000649 a PE/000654, PE/000656 a PE/000660, PE/000663, PE/000664, PE/000666, PE/000667, PE/000671 a PE/000690, PE/000692 a PE/000694, PE/000696 a PE/000708, PE/000710, PE/000713, PE/000716 a PE/000718, PE/000719 y PE/000721 a PE/000728, publicadas en el Boletín Oficial de las Cortes de Castilla y León.

En la sede de las Cortes de Castilla y León, a 21 de septiembre de 2022.

EL PRESIDENTE DE LAS CORTES DE CASTILLA Y LEÓN,
Fdo.: Carlos Pollán Fernández.

Contestación a la Pregunta Escrita PE/1100653, formulada por D.^a Noelia Frutos Rubio, D. Jesús Puente Alcaraz, D.^a Inmaculada García Rioja, D. Javier Campos de la Fuente, D. Ruben Illera Redón y D.^a Rosa Rubio Martín, Procuradores pertenecientes al Grupo Parlamentario Socialista de las Cortes de Castilla y León, relativa al grado de cumplimiento de la Moción M/1000160, aprobada el 3 de noviembre de 2021, en relación a la sanidad en las enfermedades raras.

En cumplimiento de la Moción M/1000160, aprobada por el Pleno de las Cortes de Castilla y León el 3 de noviembre de 2021, se han desarrollado una serie de actuaciones por parte de la Consejería de Sanidad en relación con las “enfermedades raras” o enfermedades poco comunes que, según definición de la Comisión Europea, son un conjunto amplio y variado de trastornos que se caracterizan por afectar a un número reducido de personas, ser crónicos e incapacitantes, tener una alta mortalidad, recursos terapéuticos limitados y conllevar múltiples problemas sanitarios, sociales, psicológicos, educativos y laborales.

En la mayor parte de los casos, aparecen en la edad pediátrica y su origen es variado, aunque fundamentalmente son de origen genético. También pueden deberse a exposiciones ambientales durante el embarazo o en etapas posteriores, o a infecciones



bacterianas o virales unidas a cierta predisposición genética. Muy pocas de estas enfermedades se pueden prevenir, aunque podrían reducirse si se evitan factores ambientales que influyen en las malformaciones congénitas y se llevan a cabo estilos de vida saludables, eliminando el consumo de sustancias perjudiciales, sobre todo en el periodo previo a la concepción y en el embarazo.

En cuanto a la estrategia autonómica de enfermedades raras, actualmente se encuentra en fase final la elaboración del Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León (PIERCyL). En la elaboración de este Plan participan, con la coordinación de la Consejería de Sanidad y al amparo de un convenio marco con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), las Consejerías de Familia e Igualdad de Oportunidades, Educación e Industria, Comercio y Empleo, además de sociedades científicas y otras instituciones como el Centro Nacional de Enfermedades Raras del IMSERSO (CREER), ubicado en Burgos y más de cincuenta profesionales de las diferentes instituciones, además de las 24 asociaciones de pacientes de Castilla y León, integradas en FEDER.

Este Plan está alineado con la Estrategia Nacional del Sistema Nacional de Salud (SNS) y con el IV Plan de Salud de Castilla y León (objetivo general-21: la implantación de un modelo de atención para dar una respuesta ordenada y uniforme a las enfermedades poco frecuentes o raras en Castilla y León) y plantea el desarrollo de siete líneas estratégicas (Información, Prevención y Detección Precoz, Atención sanitaria, Terapias, Atención sociosanitaria o integral, Investigación y Formación) en el ámbito nacional y autonómico; por ello, el modelo que se ha considerado para el Plan de Castilla y León, replicaría las líneas de la estrategia nacional. Está contemplado como la verdadera herramienta de coordinación de todas las actuaciones que vayan dirigidas a la atención a los pacientes con enfermedades poco frecuentes y a sus familias (de tipo sanitario, sociosanitario, socioeducativo y sociolaboral, entre otras).

En el Plan se plantea un enfoque multidisciplinar e interinstitucional, incluyendo el conjunto de los procesos que son ejecutados por parte de todas las administraciones públicas implicadas, para facilitar que estas personas puedan alcanzar el máximo desarrollo posible en todos los ámbitos de su vida: personal, familiar, educativo, social y laboral. Es absolutamente imprescindible definir este modelo como elemento clave y diferenciador, en el que se define y estructuran los procesos llevados a cabo a lo largo de todo el ciclo de la enfermedad, así como la coordinación entre todos los agentes implicados.

La atención integral, desde el diagnóstico hasta el tratamiento, pivota en un sistema en red que dispondría de unidades en cada Área de Salud. Todo ello bajo el soporte y coordinación de la Unidad Regional de Diagnóstico Avanzado en Enfermedades Raras de Castilla y León (DIERCyL) que se ubica en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, en cuanto uno de los aspectos en los que se soportan estos mecanismos que facilitan el diagnóstico y el pronóstico en este complejo mundo de enfermedades de base genética está la disponibilidad de un equipo multidisciplinar (analista clínico, genetista, bioinformático, etc.), bien entrenado y bien formado, que pueda encarar las necesidades de los pacientes cuyo genoma es sometido a estudio. A estos efectos hay que tener en cuenta que, precisamente, el área de la formación también se contempla como una de las líneas estratégicas del PIERCyL.



El estudio y valoración diagnóstica del paciente con sospecha de una enfermedad rara, de acuerdo con unos protocolos de atención -previamente definidos- se deriva al pediatra o internista de referencia en enfermedades raras, con los que cuentan las diferentes Áreas de Salud de Castilla y León, para realizar una valoración conjunta y multidisciplinar. No obstante, para la obtención de un diagnóstico puede ser preciso requerir, para la realización de pruebas y/o estudios, del empleo de los recursos tecnológicos con los que cuente la Unidad de Diagnóstico Avanzado del DIERCyL (pacientes pediátricos) o los Nodos Asistenciales de Referencia (NAR) en Enfermedades Raras. La estructura organizativa de la atención se basa, por tanto, en un modelo de trabajo en red entre los NAR y las Áreas de Salud.

Cada NAR dispone de un especialista en Medicina Interna con experiencia y formación en la atención a las enfermedades raras y preferentemente con conocimientos en genética, que ejercerá de coordinador del NAR, pudiendo contar con un equipo de soporte en función de complejidad de la coordinación clínica de cada NAR. En cada Área de Salud, en el ámbito hospitalario se designaría, al menos, un facultativo especialista en Medicina Interna con formación específica en enfermedades raras, que ejercería de responsable de la consulta de su área, en contacto estrecho con el coordinador de su nodo.

Asimismo, también actuará como responsable de la coordinación de la atención del paciente dentro del Área de Salud, manteniendo una estrecha coordinación con Atención Primaria y optimizando el empleo de vías de comunicación formales que favorezcan la accesibilidad y el desarrollo de interconsultas.

Igualmente, cada Área de Salud contará con un referente del servicio de laboratorio, encargado de supervisar los envíos de muestras y de aportar sus competencias, para garantizar que los análisis que requiera el paciente con una enfermedad rara se realicen en las mejores condiciones posibles, tanto aquellos que se realicen en su propio laboratorio como los que sean derivados.

El trabajo realizado por Castilla y León en relación con las enfermedades raras, se ha tenido en cuenta al fijar la posición común de las Comunidades Autónomas para la participación de España en el Consejo de la Unión Europea en su formación EPSCO, celebrado el día 29 de marzo de 2021 en Bruselas, en relación con la propuesta "La respuesta europea a las enfermedades raras, ¿primera aplicación práctica de la Unión Europea de la Salud?".

Por otra parte, en relación con la realización de las pruebas de cribado neonatal en el sistema público de salud de Castilla y León, destacar que se incluyen pruebas de hasta 12 enfermedades: Hipotiroidismo congénito, Fenilcetonuria, Fibrosis quística, Hiperplasia suprarrenal congénita, Anemia falciforme, Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media, Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga, Acidemia glutárica tipo 1, Déficit de biotinidasa, Enfermedad de la orina con olor de jarabe de arce, Homocistinuria y Acidemia isovalérica, las tres últimas incluidas desde el 28 de abril de 2021.

Por tanto, el actual panel de enfermedades cribadas en el Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León, lo componen, además no solo las siete enfermedades que deben ser cribadas según la Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de



15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización, sino que se han añadido por parte de Castilla y León otras cuatro pruebas a mayores que están incluidas en la cartera complementaria propia de esta Comunidad.

Hasta este momento, la ampliación del Programa de Cribado de Castilla y León se ha regido por el acuerdo previo a su inclusión en la Comisión de Salud Pública, a propuesta de la Ponencia de Cribados del Ministerio de Sanidad, la publicación del Informe emitido por La Red de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias sobre la enfermedad en cuestión, así como el cumplimiento de los diez principios de Wilson y Jungner, que introducen criterios de decisión y de buena práctica para los cribados poblacionales en general.

Teniendo en cuenta lo expuesto, y puesto que desde las estructuras de salud pública se considera fundamental conocer íntegramente y trabajar conjuntamente con todas las unidades implicadas en el Programa de Cribado Neonatal, para disponer de unos indicadores de proceso y de resultado que facilitan la toma de decisiones, tanto en aspectos estratégicos como operativos, en el conjunto del territorio, así como la actualización y mejora continua de la planificación del programa, no está prevista en la actualidad la incorporación de nuevas enfermedades al Programa de Detección Precoz de Enfermedades Congénitas en Castilla y León que, como se ha señalado, ya incluye otras cuatro pruebas a mayores de las establecidas por la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud.

En cuanto al tratamiento de las enfermedades raras, en Castilla y León, al igual que para el diagnóstico, en todas las fases del circuito sanitario por el que transcurren las consultas de los pacientes con alguna enfermedad poco frecuente, se brinda el tratamiento y su seguimiento.

De esta forma, los profesionales de Atención Primaria y de Atención Hospitalaria de cada Área de Salud, llevan a cabo el abordaje terapéutico de la enfermedad, todo ello manteniendo la coordinación entre diferentes ámbitos asistenciales. Cuando esté disponible un tratamiento farmacológico específico para una determinada enfermedad, en la que los resultados curativos estén contrastados y avalados por la comunidad científica, el profesional sanitario que esté designado como responsable de la atención sanitaria del paciente en el ámbito hospitalario, será el que coordine y facilite la pauta y la dispensación, del medicamento.

Además, el DIERCyL se comporta como una unidad de referencia regional que presta apoyo a las diferentes Áreas de Salud en el tratamiento y en el seguimiento de los pacientes siempre que sea necesario, ya sea mediante la realización de pruebas específicas que permitan el control de la evolución de la enfermedad, o a través de consultas y la realización de recomendaciones acerca del plan terapéutico más adecuado en función de sus características.

Lamentablemente, actualmente solo existe tratamiento curativo para un cinco por ciento de las enfermedades raras conocidas. Por tanto, en la mayoría de las ocasiones, el tratamiento se centra en abordar la sintomatología del paciente, así como en prevenir agravamientos y secuelas, reduciendo el impacto de la enfermedad en su calidad de vida. En los casos en los que puedan existir diferentes opciones terapéuticas cuya posible efectividad dependa, entre otros, de factores genéticos, se presta asesoramiento



genético y se informa a sus familiares acerca de las diferentes opciones y de aquellas que se consideran más adecuadas, haciéndoles coparticipes en la toma de decisión. A lo largo del seguimiento del paciente, en especial del paciente pediátrico, los profesionales de pediatría y enfermería de Atención Primaria actúan de manera coordinada con los profesionales de Atención Hospitalaria, estableciendo las revisiones periódicas adecuadas a cada caso.

Un área que admite mejora es en el uso de los Medicamentos Huérfanos. Recientemente han sido publicados los Informes de Posicionamiento Terapéutico de medicamentos huérfanos en España, elaborado por la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU). Del análisis de los mismos se desprende la existencia de demoras en la evaluación de los medicamentos huérfanos, lo que retrasa el acceso a la innovación de los pacientes españoles con enfermedades raras. Por ello, sería preciso que, a nivel estatal, se realice un esfuerzo por reducir el periodo que transcurre desde la aprobación por parte de la Agencia Europea del Medicamento (EMA), hasta el fin de la reevaluación en la que se vuelve a examinar su eficacia en España y el análisis del impacto presupuestario de su utilización.

En nuestra Comunidad Autónoma, la Comisión Asesora en Farmacoterapia (CAFCyL), se encarga de favorecer la equidad en el acceso a la prestación farmacéutica y establece recomendaciones sobre criterios de utilización y seguimiento clínico de medicamentos de alto impacto sanitario, social y/o económico. Así mismo, desarrolla protocolos para promover estrategias para el uso adecuado de medicamentos, así como para patologías de alto impacto entre otras actuaciones. Además, puesto en marcha un procedimiento para establecer los criterios de acceso precoz a nuevas indicaciones de un medicamento que aún no están financiadas, siempre y cuando no existan alternativas terapéuticas, tenga marcada relevancia clínica y exista urgencia por riesgo vital.

Respecto al acceso a las terapias avanzadas la gestión se realiza a través de un proceso específico a nivel nacional, debido a que únicamente unos pocos centros en España disponen de la cualificación necesaria para llevar a cabo la administración de estas terapias. De esta forma se asegura la mejor atención posible en situaciones que requieren una altísima especialización.

Además, se tiene muy presente que, como parte del tratamiento de las complicaciones propias de algunas de las enfermedades raras, se hace necesario disponer de diferentes productos sanitarios, coadyuvantes, materiales de cura, otros dispositivos médicos y también se pueden requerir productos de apoyo, para mejorar o mantener las habilidades de las personas con discapacidad, así como para promover su autonomía en los diferentes aspectos de la vida diaria. En algunos casos, las personas con discapacidad pueden requerir prótesis (reemplazan completa o parcialmente una parte del cuerpo) u órtesis (objetos externos que modifican las características estructurales y funcionales del sistema neuromuscular y esquelético de la persona).

El mencionado PIERCyL también toma en consideración las enfermedades congénitas del metabolismo en las que algunos nutrientes no se metabolizan de forma correcta, lo que puede generar graves trastornos para la salud, como síndromes neurológicos, como en el caso de la fenilcetonuria no tratada mediante tratamiento dietético. Para este tipo de enfermedades congénitas del metabolismo, es requerido un tratamiento dietético, para evitar la aparición de déficits nutricionales o la acumulación



tóxica de los metabolitos implicados. Todo ello ayudado de una labor de apoyo en la educación, tanto de los pacientes como de los familiares, a la hora de preparar los menús especiales, que se ajusten a las preferencias y estilo de vida de los pacientes.

También contempla el hecho de que gran parte de las enfermedades raras, están asociadas a problemas psicomotores y procesos, en mayor o menor medida, crónica y/o degenerativa. En esta situación los tratamientos de rehabilitación son fundamentales para optimizar y preservar las capacidad residuales, tanto físicas, sensoriales y/o cognitivas.

Igualmente, la fisioterapia resulta un elemento clave en el proceso de tratamiento para la mejora de la calidad de vida de los pacientes y sus familias. En este aspecto ha de ponerse en valor que, en Castilla y León, la fisioterapia se lleva a cabo tanto en el ámbito de la Atención Primaria como de la Atención Hospitalaria.

Otro aspecto de apoyo terapéutico en las enfermedades raras, que contempla el PIERCyL, es el apoyo psicológico. El Plan pone de relieve la importancia de que, tanto los pacientes como sus familiares más cercanos, tengan acceso a la figura del psicólogo especializado en el abordaje de las enfermedades raras, desde el momento del diagnóstico y a lo largo de todo el proceso de atención.

Por otra parte, con relación a la investigación en enfermedades raras, una de las líneas estratégicas del PIERCyL está dedicada a esta área capital puesto que el avance en la investigación científica en las enfermedades poco frecuentes, es clave para mejorar el conocimiento de su etiología, para proporcionar nuevos instrumentos para la mejora de la práctica clínica de los profesionales y para la consecución de nuevos tratamientos que permitan el abordaje terapéutico de estas patologías, así como para la mejora de la calidad de vida de las personas que las padecen.

También el PIERCyL pone de relieve el carácter fundamental del aprovechamiento de los recursos económicos, humanos y de estructura, destinado a la investigación de estas patologías, mediante la integración y participación en redes nacionales e internacionales, así como el logro de una transferencia efectiva de los resultados de la investigación a la práctica clínica.

Además, desde Sacyl se viene potenciando el desarrollo de proyectos de investigación a través de la financiación de grupos de investigación por medio de convocatorias de concurrencia competitiva o bien mediante la concesión de subvenciones directas a grupos o centros de investigación. En este sentido, la Gerencia Regional de Salud ha mantenido en los últimos años, con carácter anual, una convocatoria de ayudas, con un presupuesto anual en tomo al millón de euros, para contribuir a la financiación de proyectos de investigación en biomedicina, gestión sanitaria y atención sociosanitaria que se desarrollen en los centros de la Gerencia y cuyo investigador principal se encuentre vinculado laboralmente a las Gerencias de Atención Especializada, Atención Primaria, Gerencia de Emergencias Sanitarias y centros dependientes de la misma que desarrollen actividad asistencial especializada.

En el marco de estas convocatorias, cualquier proyecto de investigación, incluidos los orientados a las enfermedades raras, ya sea desde una perspectiva de diagnóstico, tratamiento y/o pronóstico, puede ser objeto de financiación, siempre y cuando el



proyecto cumpla con el nivel de calidad y excelencia requerido por el procedimiento y los criterios de selección necesarios para superar la concurrencia competitiva.

En cuanto al aspecto concreto de las enfermedades raras, en convocatorias pasadas se ha presentado a esta línea de apoyo a la investigación un proyecto por parte de personal del Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, que se ha desarrollado a lo largo del año 2020.

En estos momentos los investigadores disponen de una convocatoria abierta mediante Resolución de 6 de junio de 2022, del Presidente de la Gerencia Regional de Salud, por la que se convoca el procedimiento de selección de los proyectos de investigación en biomedicina, gestión sanitaria y atención sociosanitaria a desarrollar en los centros de la Gerencia Regional de Salud en 2023.

Por lo que se refiere a la utilización del exoesqueleto pediátrico, en el año 2020, se resolvió una convocatoria de subvenciones del Instituto de Competitividad Empresarial de la Junta de Castilla y León, con un proyecto de I+D de *Marsi Bionics* junto con ASPACE Valladolid, para el desarrollo y ensayo clínico de un exoesqueleto en la región. Este proyecto quedó paralizado por la pandemia y se encuentra pendiente la fase de ensayo clínico, que es la que mayor impacto tiene en los pacientes afectados. Al mismo tiempo, por parte del Servicio de Rehabilitación del Hospital Clínico Universitario de Valladolid se está realizando la valoración de los resultados de un estudio, con objeto de valorar la pertinencia o no de su inclusión en cartera de servicios.

La Consejería de Sanidad, asimismo, viene desarrollando un trabajo de concienciación de la sociedad en relación con las enfermedades raras. En este sentido, a través del Portal de Salud de Castilla y León, en el "Aula del Paciente":

www.saludcastillayleon.es/AulaPacientes/es/dias-mundiales-relacionados-salud/dia-mundial-enfermedades-raras-1622eb).

En esta web se divulga la campaña de sensibilización que celebra la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), en coordinación con la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y con la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER), una campaña "Síntomas de espERanza" enmarcada en el Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebra el 28 o 29 de febrero cada año; y se publica la información más relevante al respecto, de ámbito regional, nacional e internacional y, además, la información y detección precoz se encuentran contempladas en las siete líneas estratégicas del citado Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León.

Por último, destacar que el PIERCyL lleva implícitas actuaciones que están vinculadas a diferentes Consejerías de la Junta de Castilla y León, ya mencionadas, y todas ellas contemplarán dotaciones presupuestarias que permitan abordar las necesidades de estas personas y sus familias, afectadas por una enfermedad poco frecuente, una vez establecidas sus necesidades, ya sea en el ámbito educativo, sociosanitario, laboral o sanitario. De hecho, las acciones que se vayan poniendo en marcha serán contempladas en los presupuestos ordinarios de la Comunidad, ya sea en dotación para investigación, para compra de equipos de diagnóstico avanzados, para nuevas terapias avanzadas que puedan ser aprobadas, etc.



Como ejemplo del destino de fondos públicos a mejorar la detección y tratamiento de las enfermedades raras por parte del sistema público de salud de Castilla y León, podemos hacer referencia a la última adquisición por parte del Complejo Asistencial Universitario de Salamanca de un equipo de análisis genómico, un *Illumina NovaSeq 6000*. Un equipo que reúne la tecnología de secuenciación de nueva generación (NGS, *next generation sequencing*). Se trata del único de estas características en el ámbito asistencial en España que permitirá llevar adelante procesos de WGS (secuenciación del genoma completo) o WES (secuenciación del exoma completo) de forma interna y que estará plenamente operativo (actualmente está en fase de ajuste y calibración), a partir de este mes de septiembre.

Valladolid, 5 de septiembre de 2022.

EL CONSEJERO,

Fdo.: Alejandro Vázquez Ramos.